

100



سلسلة كتب ثقافية شهرية يصدرها المجلس الوطني للثقافة والفنون والآداب - الكويت

الوراثة والإنسان

● أساسيات الوراثة البشرية والطبية

تأليف

د. مصطفى ناصف



سلسلة كتب ثقافية شهرية يصدرها المجلس الوطني للثقافة والفنون والآداب ـ الكويت

صدرت السلسلة في يناير 1978 بإشراف أحمد مشاري العدواني 1923 ـ 1990

100

الوراثة والإنسان

أساسيات الوراثة البشرية والطبية

تأليف

د. محمد الربيعي



المحتوى

المحتوى
المحتوى
المحتوى

المحتوى

المقدمه

كثيرا ما نتساءل من يكون المسؤول عن تحديد جنس الوليد... الأب أو الأم؟ ولماذا يجب فحص الفصائل الدموية قبل التبرع بالدم، أو عند الإقدام على الزواج؟ ما الأمراض الوراثية وطرق انتقالها؟ وهل تكون أمراض كالسرطان والقلب والسكر على علاقة بالوراثة؟ ولماذا تعيش المرأة فترة أطول من الرجل؟ وما العقاقير الطبية التي يحتمل أن تؤثر على الجنين؟ وهل الذكاء وراثي؟ ولماذا لا ينصح بزواج الأقارب؟ وهل يمكن تخمين لون عين أو شعر الوليد؟ ولماذا يرفض الجسم أحيانا الكلية المزروعة؟ وما علاقة الأشعة المؤينة والتدخين بالسرطان؟ وهل يمكن اختيار جنس الطفل مسبقا؟ وما التوائم واحتمال ظهورها؟ ومن هم أطفال أنابيب الاختبار؟ وهل يأتي اليوم الذي يمكن فيه التوصل إلى نمو جنيني كامل خارج الرحم؟

هذه وغيرها من الأسئلة حاولت الإجابة عليها في هذا الكتاب الذي رجوت فيه مدخلا لعلم الوراثة البشرية والطبية، وقصدت به من هو قريب من الزواج ومن يرغب في التوغل في المجاهل الآسرة للكروموسومات، والجينات والتعرف على أسرار حركتها وانتقالها. وعنيت بصفة خاصة بجعله ذا فائدة لطلبة السنوات الأولى في كليات الطب والعلوم.

لقد خطا علم الوراثة خطوات هائلة، فأصبح في مدى بضعة عقود في مقدمة العلوم الطبيعية.

وظهرت إنجازات هذا العلم واضحة من خلال الاكتشافات الأخيرة لطبيعة وعمل المادة الوراثية، وإزالة اللثام عن جوهر الحياة. وأصبح علم الوراثة يشكل تحديا مشوقا ومثيرا ومخيفا، يواجه جيلنا والأجيال القادمة لأجل حل الكثير من المشاكل المستعصية في الطب والزراعة، ونحن نعقد الآمال في الوقت الحاضر على القوى الخلاقة للعلم، والتي لا بد من أن تصبح الرباط الذي يجمع بين دفتيه التطلعات النبيلة للبشرية في كل مكان، وتلك هي رسالة هذا الكتاب الذي أرجو أن يكون قد أضاف لبنة إلى صرح المكتبة العربية.

ولي كلمة عرفان بالجميل لكل من ساعد على ظهور هذا الكتاب، وأخص بالذكر منهم د. عبد المنعم الزبيدي والأستاذ يوسف الزعبي لمراجعتهما لغة هذا الكتاب وإبداء ملاحظاتهما الهامة ومقترحاتهما القيمة.

د. محمد الربيعي

١ أنت والوراثة

١ - الأمراض والعاهات الوراثية:

هل تعلم أنك تحمل ما بين أربعة وثمانية عوامل وراثية غير طبيعية أي مرضية. هذه حقيقة لا مناص منها، إننا جميعا نحمل عوامل وراثية غير طبيعية، وبالرغم من عدم تأثيرها على صحتنا، إلا أنها تنتقل إلى أطفالنا، وليس من السهل تقدير خطورة هذه العوامل، ما لم يظهر فعلا تأثيرها على صحة أحدنا، عندها يهرع المختصون إلى دراسة طبيعة المرض الوراثية وحساب احتمال ظهوره في المستقبل، وعلى هذا الأساس نتعرف على طريقة انتقاله.

تختلف نسب الأمراض الوراثية بعضها عن بعض، كما تختلف المجتمعات المختلفة بينها بتلك النسب، فالمرض الوراثي المنتشر بين الأوربيين يقل عنه بين الأفارقة، بينما نجد مرضا آخر ينتشر بين اليهود ذوي الأصل الأوربي يندر وجوده في الأقوام الأخرى، وهنالك كثير من الأمراض الوراثية لا يعرف لها علاقة عنصرية أو بيئية حيث تنتشر بدرجة متساوية بين الأقوام المختلفة.

بلغ العلم درجة كبيرة من التطور في يومنا هذا، فقد تم إيجاد العديد من وسائل العلاج. وطرق

الوقاية. كما يوجد كثير من الطرق لإرشاد وتوجيه عامة الناس، بشأن طبيعة توارث الأمراض الوراثية، واحتمال ظهورها في عوائلهم، ولا أعتقد بوجود شخص يرغب في الحصول على طفل سليم يهمل عن قصد الاطلاع على الاكتشافات الوراثية الجديدة، والنصائح الطبية، لمنع ظهور مرض قد يجعل من حياة طفله سعيرا لا يطاق. وتدفعنا تلك الرغبة ذاتها إلى البحث عن مصادر الخطر وتجنبه، بما في ذلك طبيعة الخطر، واحتماله وتأثيراته الفيزيولوجية والمظهرية والنفسية، وطرق علاجه إن توفرت. وبدون ذلك يصعب التوصل إلى قرار عقلاني صحيح.

هناك حوالي ثلاثة آلاف مرض وراثي معروف منتشرة، فمن بين كل عشرين طفلا أرسلوا للعلاج في المستشفيات البريطانية، كان أحدهم يعاني من مرض يعزى بالأصل إلى الوراثة. وبين كل مائة طفل يولد طفلان أو ثلاثة مصابون بأحد التشوهات الجنينية الرئيسة، وحوالي ثلاثة بالمائة من الناس يولدون بتخلف عقلي، تعزى نسبة عالية منها إلى أسباب وراثية أو جنينية.

إذن ما هذه الأمراض الوراثية؟ وكيف تنتقل من جيل إلى آخر؟ ولماذا تظهر في بعض الناس دون غيرهم؟ وما هي درجة خطورتها؟ وكيف يمكن تجنبها؟ هذه بعض الأسئلة التي سنحاول الإجابة عليها في هذا الكتاب، وذلك من خلال طرح بعض الأمثلة عن أمراض وراثية شائعة، إلا أنها غير معروفة عند أوساط العامة، فهي لا تبدو لهم إلا كتشوه جنيني أو جسمي أو عقلي عند الأطفال والبالغين. تختلف الأمراض الوراثية في طريقة انتقالها كما تختلف في طبيعتها البيولوجية. فمرض اضطراب هنتنجتون العصبي، الذي يؤدي إلى تلف تدريجي في أنسجة الدماغ، وحصيلته الجنون والعجز عن النطق، ينتقل عن طريق أحد الأبوين ومرض التليف الحوصلي، الذي يؤدي إلى إصابة الرئة المزمنة وسوء امتصاص الغذاء، ينتقل عن طريق كلا الأبوين، بالرغم من عدم معرفتهما بذلك. ومرض تاي ساكس الذي يسبب تهدم خلايا الدماغ، ويؤدي للموت، والذي ينتشر بين اليهود، يعزى إلى عوامل تتوارث من كلا الأبوين. وينتشر مرض أنيميا الخلايا المنجلية بين سكان منطقة حوض البحر الأبيض المتوسط والأفارقة. ينتقل هذا المرض إلى الأطفال عن طريق كلا الأبوين. أما مرض نزيف الدم الوراثي، فينتقل

عن طريق الأمهات إلى الأولاد فقط. وتلعب الوراثة دورا مها في الإصابة بالعديد من الأمراض الشائعة، كارتفاع ضغط الدم والأمراض القلبية، والسرطان والسكر والتخلف العقلي، وانفصام الشخصية، وبعض الأمراض الجلدية. وتعتمد الإصابة بالأساس على درجة الاستعداد الوراثي التي تقوم بتحديدها العوامل الوراثية المسؤولة عن تحديد كل الصفات الجسمية، سواء تلك التي تتعلق بشكل شحمة الأذن، أو بطول القامة، وكذلك عن تحديد بعض الصفات العقلية، حيث تلعب البيئة الدور الحاسم في تحديد الكثير من هذه الصفات، كالتصرفات والذكاء. وهنا علينا أن نتبين الأمر بدرجة أعمق قبل طرح الأسباب، فكثيرا ما استغلت الوراثة لتبرير الاضطهاد والفقر والتخلف الاجتماعي والتميز العنصري.

2- الاستعداد الوراثي

تختلف استجابة الأشخاص للتأثر بالكثير من المواد الكيميائية، والعقاقير والعوامل البيئية، ويعزى ذلك إلى التركيب الوراثي لهؤلاء الأشخاص، فمن خلال عواملنا الوراثية تكمن قابليتنا للاستجابة لبعض التغيرات البيئية. فمثلا يوجد بعض الأشخاص ممن تفتقد أجسامهم لأحد الإنزيمات المهمة في عمليات الأيض الخلوي، وهو إنزيم الجلوكوز-6- فوسفات ديهايدروجنيز (الأنزيمات هي تلك المواد الكيميائية التي تساهم في عملية بناء وهدم مواد الجسم الكيميائية). ويصاب هؤلاء الأشخاص بفقر دم حاد عند تناولهم بعض الأدوية (كالأسبرين)، مما يؤدي إلى الوفاة في بعض الأحيان. ويعود فقدان هذا الإنزيم إلى الوراثة، حيث يتحدد إنتاج إنزيمات الجسم بواسطة العوامل الوراثية أو الجينات، والتي لو فقدت أو تعطلت عن العمل لأدت إلى فقدان إنزيم كمثل هذا الإنزيم وتحمل الجينات المعلومات الوراثية الضرورية لبناء الجسم الحي. فهي المسؤولة عن كل ما نتوارثه من لون الشعر والعين، وشكل الأنف وطول القامة، ونوع الشعر، وكل الصفات الأخرى البسيطة. والمعقدة على حد سواء، وعن طريقها يتم انتقال هذه الصفات من جيل إلى آخر. وسنتطرق بالتفصيل لتركيب ووظيفة الجينات في صفحات قادمة.

ومن الأمثلة الأخرى على تفاعل البيئة والوراثة، هو ذلك الإنزيم الذي يؤدي إلى ظهور مرض سرطان الرئة. فلا يظهر هذا الإنزيم عادة بالرغم

من وجوده، إلا عند التدخين الذي يلعب دورا مهما في تنشيط عمل هذا الإنزيم التخريبي. وسبب عدم إصابة الكثير من المدخنين المدمنين بسرطان الرئة هو عدم وجود مثل هذا الإنزيم في خلايا أجسامهم أو وجوده من دون تنشيط عمله.

3- الحرية ليست لك فقط بل لأطفالك كذلك

الأمراض الوراثية هي أكثر الأمراض غرابة في مجتمعنا. ويحمل العديد منا عوامل طفل وراثية غير طبيعية، ولا نعلم بها إلا عندما يولد لنا طفل مصاب بمرض من هذه الأمراض، حتى نرى ما في حياتنا من قصور فنسعى لإصلاحه. إذا تعرف الفرد على ما فيه عرف ما لذريته من حق عليه. إننا نعرف الكثيرين من الذين، بالرغم من رغبتهم في الحصول على أطفال معافين وغير مصابين بمرض وراثي، لا يتدخلون إراديا في منع ولادة طفل مريض، ويعتبرون حصول ذلك من مشيئة الله. ولكن الإجهاض، كوسيلة ممكنة لمنع ولادة طفل غير سليم، تكون حياته كلها عذابا مطبقا مريرا له ولعائلته، لا ينبغي أن ينظر إليه على أنه تحد لمشيئة الله. ذلك هو خيار الأبوين بالطبع، ولا يمكن التدخل به، ولا يجب فرض حل كهذا عليهم، ولكن تبقى مسؤولية الفرد كبيرة قبل الزواج وبعده في تحديد حجم الأخطار الناجمة عن ولادة أطفال غير أصحاء. كذلك يجب أن لا ننسى أنه مثلما تكون لنا الحرية في إنجاب أطفال، يجب أن تتوفر الحرية للأطفال أيضا وذلك عن طريق منحهم الصحة والسلامة، لينموا ويفكروا بصورة طبيعية.

2 تكاثر الخلايا والوراثة والتغاير

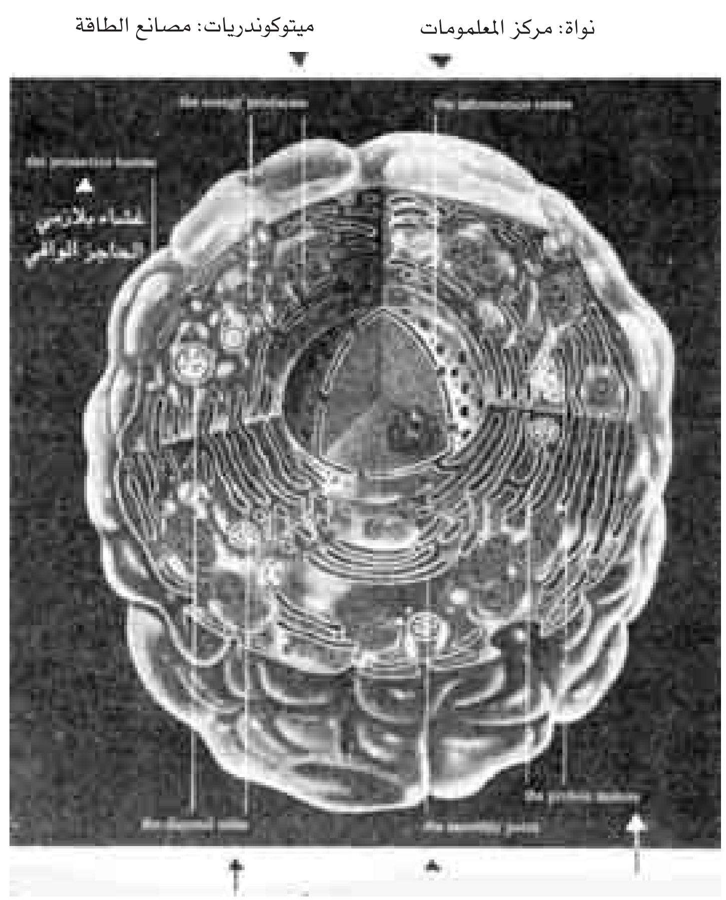
1 - الكروموسومات:

تتكون أجسامنا من بلايين الخلايا. يختلف بعضها عن بعض في التركيب والوظيفة، فخلايا المخ وظيفتها الذاكرة والذكاء، وخلايا القلب الانقباض المتزامن، وخلايا بطانة الأمعاء تكوين المواد المخاطية. وتعيش هذه الخلايا فترات مختلفة اعتمادا على نوع العضو الذي تؤلفه. بينما يموت كل ثانية حوالي خمسين مليون خلية من جسمنا، يتم حالا تعويض نفس العدد. وتختلف الخلايا في فترة حياتها، فبينما لا تتمكن الحيامن من العيش في الخصى اكثر من أشهر معدودة، تتمكن البويضات من العيش في المبايض نحو خمسين سنة، حيث تتكون بداخل مبيض الجنين الأنثوي قبل الولادة، وتبقى في أحد أدوار نضوجها إلى بلوغ البنت سن النضج، عندها تشرع واحدة بالنضوج في كل دورة حيض (لغاية بلوغ المرأة سن اليأس) فتنطلق من المبيض إلى الرحم، فإذا ما صادف وان تلقحت من قبل حيمن وهى في طريقها إلى الرحم، عندها يبدأ نمو الجنين كبويضة مخصبة. ووجود البويضة لفترة طويلة في المبيض، يشكل خطورة بالغة، نتيجة تعرضها خلال هذه الفترة إلى العديد

من التأثيرات البيئية، مثل الأشعة السينية (إكس)، والعقاقير الطبية المختلفة وذلك خلال مراحل النمو المختلفة للأنثى.

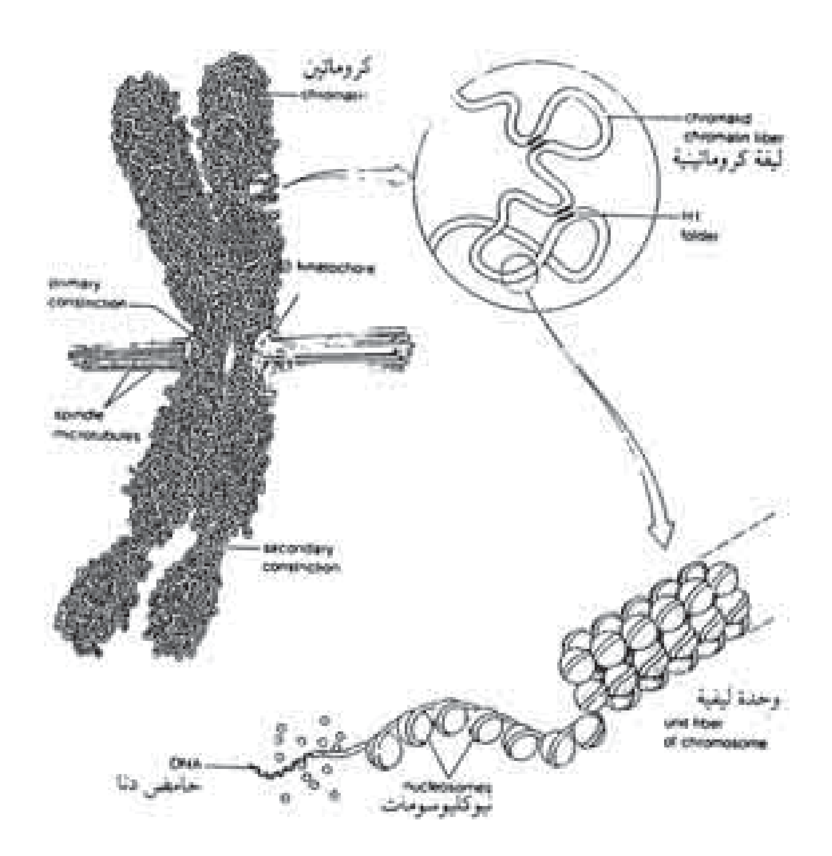
تتكون الخلية بصورة عامة من قسمين رئيسين، هما : النواة والسيتوبلازم (شكل1)، وتعتبر النواة مركز إدارة أعمال الخلية، فهي تسيطر على كل الفعاليات الحيوية، وتحتوي على النسخة الأصلية للمعلومات الحيوية المتوارثة من الآباء والأجداد، والتي تحدد طبيعة الخلية ووظيفتها. وهي تحتوي على خيوط دقيقة تعرف بالكروموسومات، وتتركب بالأساس من المادة الوراثية المسماة بالحامض النووي الديؤكسي رايبوزي، ويضم هذا المركب الكيميائي بين طياته كل المعلومات اللازمة لتكوين خلايا الكائن الحي، وتحديد عملها سواء أكان بشرا، أم حيوانا، أم نباتا، أم جرثومة. ويتركب كل كروموسوم (شكل 2) من جزيء واحد طويل من الحامض النووي، وتتركب هذه الجزيئات بدورها من أربع وحدات أصغر، تتكرر بصورة كبيرة، ويترتب على هذا التكرار تكوين مجاميع مختلفة في تسلسل ونوع وعدد الوحدات الصغيرة. وتدعى مجموعة الوحدات الصغيرة هذه بالجينات التي لا يمكن مشاهدتها حتى بأقوى المجاهر الحديثة. وهي تعتبر الوحدات الأساسية المحددة للصفات الوراثية. ويوجد في كل خلية من خلايا جسمنا عدا الخلايا التناسلية (الحيامن والبويضات-شكل 3) ستة وأربعون كروموسوما (أو ثلاثة وعشرون زوجا). ويختلف هذا العدد باختلاف الأنواع الحية من حيوان أو نبات بالرغم من ثباته في أفراد النوع الواحد.

تترتب الكروموسومات بشكل أزواج متماثلة، فكل خلية تحتوي على ثلاثة وعشرين زوجا من الكروموسومات المتمثلة، يأتي فرد من هذه الأزواج من الأب، بينما يأتي الفرد الآخر من الأم، وهنالك زوج واحد من الكروموسومات، في كل خلية يعرف بالكروموسوم من الجنس وهو مسؤول عن تحديد جنس الفرد ويتماثل هذا الزوج عند الأنثى ويسمى (س س) أما في الذكر فيختلف الفردان ويطلق عليهما (س ص) (شكل 4). وبينما تحتوي الخلايا الجسمية على فردي هذا الزوج نجد أن الخلايا الجنسية، محتوية على فرد واحد فقط. بسبب كونها لا تحتوي إلا على نصف المجموعة الكروموسومية، أي على ثلاثة وعشرين فردا فقط. وهذا يعني أن كل بيضة تحتوي على الكروموسوم الجنسي (س) بالإضافة إلى الاثنين والعشرين



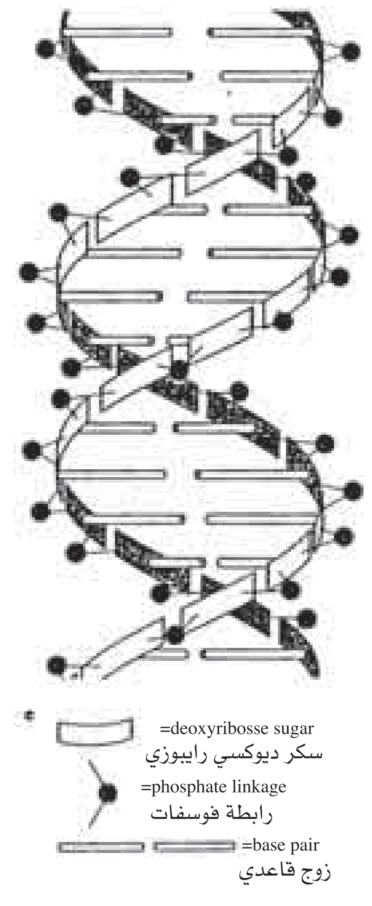
شكل(١): خلية حيوانية نموذجية

كروموسوما جسميا، بينما تكون الحيامن على نوعين فهي إما أن تكون محتوية على الكروموسوم الجنسي (س) بالإضافة إلى الأثنين والعشرين كروموسوما جسميا أو على الكروموسوم الجنسي (ص)، بالإضافة إلى الاثنين والعشرين كروموسوما جسميا. ويعتمد جنس الوليد على نوع الحيمن



شكل(2): بداخل الكروموسوم يحزم جزيء الحامض النووي الديؤكسي رايبوزي (دنا) بصورة محكمة، فيشغل حيزاً أقل بعشرة آلاف مرة من طوله المنبسط (المنحل)

المخصب للبويضة (شكل 5) فعندما يساهم الذكر بحيمن يحتوي على كروموسوم (س) والأنثى ببيضتها المحتوية بالضرورة على كروموسوم مماثل من النوع السيني فإن جنس الوليد سيكون أنثى (س س) أما إذا ساهم الذكر بحيمن يحتوي على كروموسوم (ص) فإنه بعد تخصيب البيضة (س) يكون جنس الوليد ذكرا (س ص). لذلك يعتبر كروموسوم (ص) المسؤول الوحيد عن تكوين الذكورة، مهما كان عدد كروموسومات (س) (تتعدد كروموسومات س في بعض الحالات الشاذة). وكروموسوم صادي واحد



تابع شكل(2) مقطع من جزىء الحامض النووي الديؤكسي رايبوزي (دنا)

كاف لغلبة أي عدد من كروموسومات (س) لتكوين المظهر الخارجي الذكري للوليد... ويمكن تمييز كروموسوم عن آخر بواسطة مظهره، من حيث الحجم أو الشكل (شكل 4) وعند استعمال بعض الطرق الحديثة في التصبيغ تظهر على طول كل كروموسوم خطوط عرضية تختلف من كروموسوم لآخر في نفس الخلية. وباستعمال هذه التقنية، يمكن الكشف عن كثير من التشوهات، أو التغيرات الدقيقة التي لا يمكن التعرف عليها بواسطة التقنيات التقليدية الآخر.

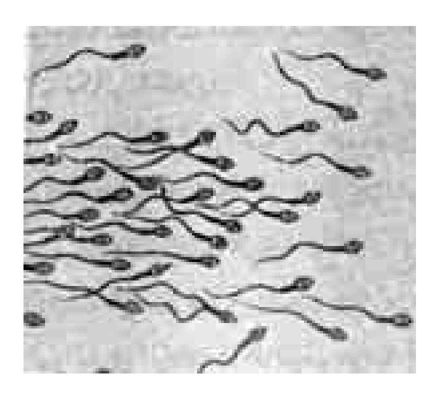
2- تكاثر الخلايا:

تقسم الكائنات الحية إلى مجموعتين رئيستين، بدائية وراقية، تضم الكائنات البدائية كل أنواع البكتريا، وبعض أنواع الطحالب الدنيا بينما تضم الكائنات الراقية كل الأنواع الأخرى من المخلوقات. والميزة الرئيسة التي تفرق بين المجموعتين هي وجود الأغشية التي تغلف المادة الوراثية في الكائنات الراقية، مؤدية إلى ما يسمى بالأنوية على عكس الكائنات البدائية التي تسبح مادتها الوراثية حرة داخل السيتوبلازم.

تجري عمليات التكاثر الخلوي، الانقسام الخيطي والانقسام الاختزالي والإخصاب، في الكائنات الراقية فقط. تؤدي الانقسامات الخيطية إلى تكوين جيل من الخلايا، أو الكائنات المتشابهة والجديدة، بينما تؤدي الانقسامات الاختزالية إلى تكوين الجاميتات التي يتحد بعضها ببعض خلال عملية الإخصاب، ليبدأ بذلك تكون جيل جديد من الكائنات الحية. ينشأ كل كائن حي من خلية مفردة هي البويضة المخصبة المحتوية على كل التعليمات الموروثة، والموجه إلى ملايين الخلايا الجديدة. تأتي هذه المعلومات الوراثية من البويضة والحيمن.. نصف من البويضة والنصف الآخر من الحيمن اللاقح (شكل 3). وتخزن المعلومات الوراثية في التراكيب الخيطية التي تسمى بالكروموسومات بداخل نوى البويضات والحيامن. تحتوي نواة البويضة على ثلاثة وعشرين كروموسوما ويحمل كل واحد من هذه الكروموسومات معلومات مختلفة، وتحتوي الحيامن على ثلاثة وعشرين كروموسوما مماثلا تحمل مجموعة معلومات مشابهة. وخلال عملية الإخصاب تدخل نواة الحيمن البويضة لتسكن بجانب نواتها لتكوين البويضة المخصبة. تحتوي البويضة المخصبة عندئذ على مجموعتين من المعلومات الوراثية... مجموعة من الأم، وأخرى من الأب، وتستعيد العدد الزوجي من الكروموسومات الذي هو ستة وأربعون.

يعقب عملية التلقيح سلسلة عمليات انقسام متماثلة، تدعى بالانقسامات الخيطية. تبدأ كل دورة انقسامية بتضاعف (ازدواج) الكروموسومات لكي تستلم كلتا الخليتين الناتجتين نفس العدد الكروموسومي للخلية الأصلية، وهنا يكمن جوهر الانقسام الخيطي في الحفاظ على العدد الكروموسومي ثابتاً، من جيل خلوي لآخر. يمكن مشاهدة الكروموسومات المزدوجة تحت

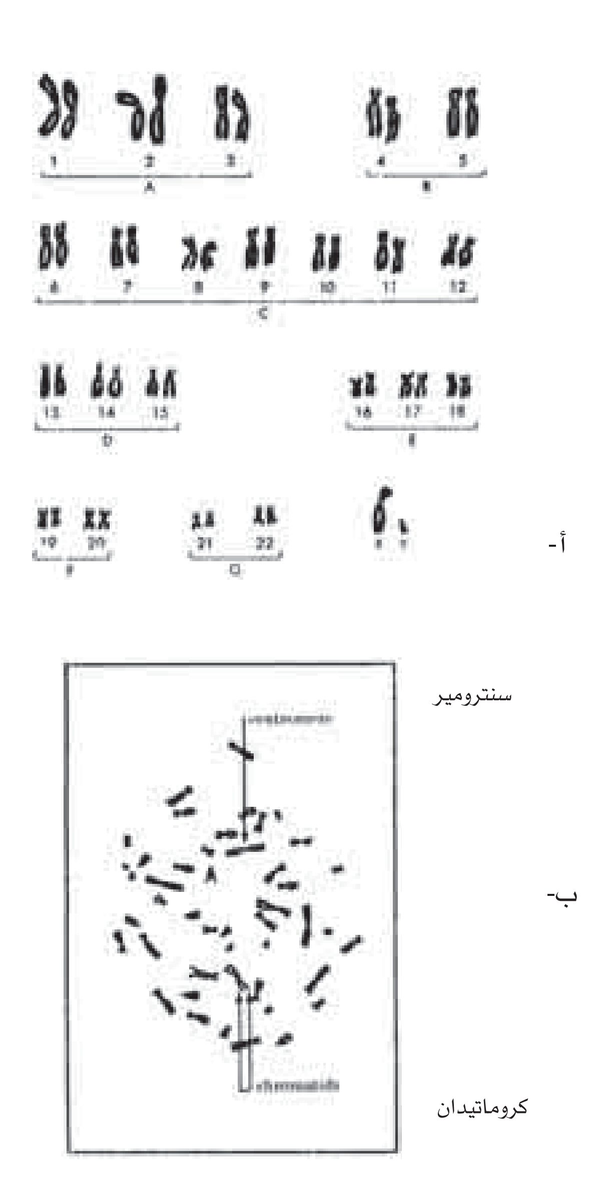
البويضة



شكل(3): حيمن وبويضة الانسان

الحيامن

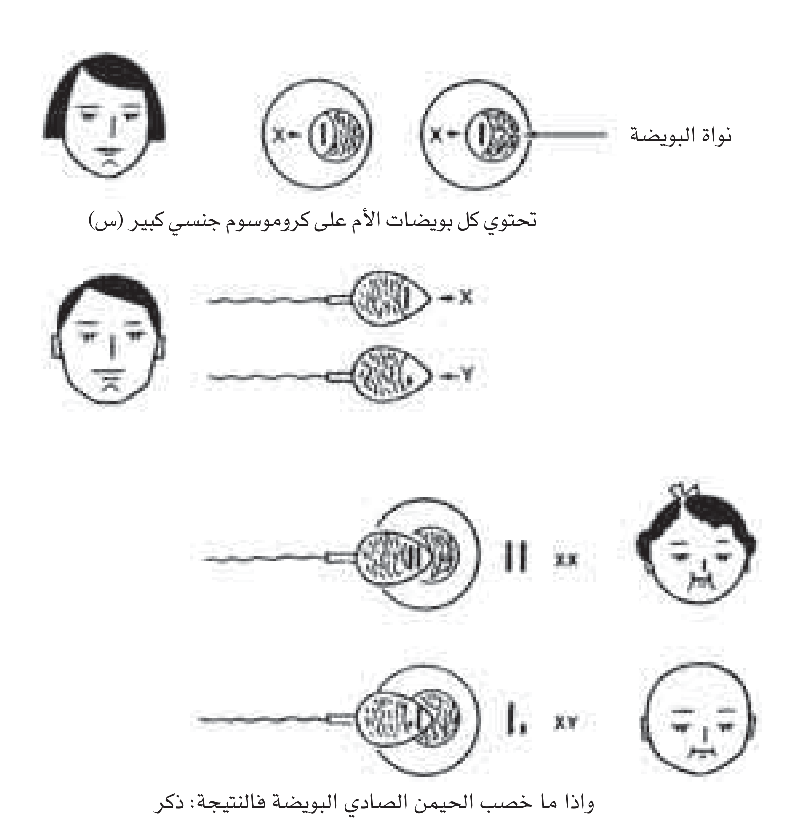
شكل(3): بويضة وحيامن الانسان



شكل(4): أ- كروموسومات ذكر الانسان مرتبة على أساس الطول وموقع السنتروميتر لاحظ عدم تماثل الكروموسومين الجنسين س و ص

ب- نفس الكروموسومات كما تظهر تحت المجهر الضوئي، بلا ترتيب

المجهر الضوئي كقضبان مزدوجة، مرتبطة الفردين في منطقة معينة على طول الكروموسوم، وتدعى الأجزاء الثنائية لكل كروموسوم مزدوج بالكروماتيدات والمناطق التي تتصل بها هذه القضبان المتوازية بالسنتروميرات (شكل 6). فكل كروموسوم خلال فترة الانقسام يتكون من كروماتيدين مرتبطين بمنطقة السنترومير.



شكل (5): تحديد الجنس

الانقسام الخيطي (شكل 7)

تكون نواة الخلية قبل بدء انقسامها كبيرة، ومتميزة ومحاطة بغشاء نووي رقيق، ولا تظهر الكروموسومات واضحة إلا عند بدء تجمع الخيوط الكروماتينية، وقصرها وازديادها سمكا، فتبدو الكروموسومات عندها غليظة وقضيبية الشكل، وهنا ينتهي عادة ما يسمى بالطور البيني، وهو الفترة ما بين انقساميين خيطيين متتاليين. وتكمن أهمية تكثف الكروموسومات خلال فترة الانقسام الخلوي في تسهيل حركتها وانفصالها، أما أهمية امتداد الكروموسومات وتوسعها أثناء الطور البيني فتكمن في تسهيل عملية نقل المعلومات الوراثية من المادة الوراثية (الحامض النووي) إلى السيتوبلازم ليتم التركيب البروتيني وصناعة الإنزيمات. تتم خلال فترة الطور البيني عملية تضاعف الحامض النووي الديؤكسي رايبوزي، كما يتم تركيب الجزيئات البروتينية التي تستعمل لصناعة الخيوط المغزلية وغيرها مما يتعلق بعملية الانقسام.

يحدث في الانقسام الخيطي استلام الخلايا البنوية نسخا متماثلة ومتساوية من الكروموسومات والجينات من الخلايا الأمهات. ويعتبر الانقسام الخيطي الآلية الوحيدة المتوفرة عند الكائنات الراقية التي تتكاثر لا جنسياً، لانتقال المعلومات الوراثية من جيل إلى آخر.

أما في الأنواع الجنسية من الكائنات الراقية فمهمة الانقسام الخيطي هي توصيل الجينات بدقة بالغة إلى كل خلية جسمية منذ تكوين البويضة المخصبة، وحتى تكوين خلايا الجلد. وبالرغم من أن الانقسام الخيطي عملية متواصلة، إلا أنه يمكن تقسيمه إلى أربعة أطوار اعتباطية لغرض تسهيل دراسته، وهذه الأطوار كالآتي:

1- الطور التمهيدي،

2- الطور المتوسط،

3- طور الانفصال،

4- الطور النهائي.

ويتم ملاحظة الأحداث التالية خلال هذه الأطوار:

1- تظهر الكروموسومات بصورة خيوط طويلة ورفيعة. ولرفعها المتناهي لا يمكن تمييز ازدواجها في بداية الانقسام الخيطي. ويدعى كل خيط من

الخيطين المزدوجين للكروموسوم الواحد بالكروماتيد، ومنطقة التصاقهما بالبعض بالسنترومير، كما سبق القول.

2- يبدأ الغشاء النووي في التفتت والانحلال، ويظهر تركيب بروتيني مغزلي الشكل تتصل السنتروميرات بخيوطه، وتبدأ بعدها بالاصطفاف في منطقة وسط الخلية. وتبدو الكروموسومات أثناء هذا الطور كوحدات مستقلة تتكون كل منها من قطعتين أسطوانيتين متصلتين في منطقة السنترومير.

3- تنفصل الكرومتيدات الشقيقة عن بعضها البعض في منطقة السنترومير نتيجة حركة إنصاف السنتروميرات إلى القطبين المتقاربين للمغزل، فيدعى كل كروماتيد بعد انتهاء عملية الانفصال بالكروموسوم.

4- يبدأ ظهور الغشاء النووي حول كل مجموعة كروموسومية في قطبي الخلية، وتبدأ الكروموسومات في الاستطالة والدقة، ثم يعقب ذلك انقسام للسايتوبلازم حيث تبدأ بالظهور الخليتان البنويتان في نهاية عملية الانقسام.

وما له أهمية في هذا المجال هو ضرورة استلام كل خلية بنوية مجموعة كاملة من المعلومات الوراثية الضرورية للبقاء والنمو. وهنا تكمن أهمية وجود جهاز المغزل، حيث يقوم بتسهيل التوزيع المنظم للكروموسومات المزدوجة لكي تستلم الخليتان البنويتان مجموعتين متشابهتين من الكروموسومات. وبهذه الطريقة يضمن الانقسام الخيطي استلام كل خلية من خلايا الجسم على نفس المعلومات الوراثية. والسؤال الذي يطرح الآن هو ما إذا كانت المعلومات الوراثية (ونعني بذلك حامض الديؤكسي رايبوز) هي المسؤولة عن شكل وحجم ووظيفة الخلايا، فكيف يمكن تفسير التغاير والاختلاف بينها؟ فالفروق كثيرة بين خلايا الكبد والأعصاب والعضلات... إلخ بالرغم من أنها تحتوي على نفس العدد والمظهر الكروموسومي. ولتفسير ذلك لا بد من التعرف على الآليات المختلفة التي يتم فيها استعمال المعلومات الوراثية بصورة انتقائية في كل خلية من خلايا الجسم، وهذا ما سنقوم بدراسته في فصل قادم.

الانقسام الاختزالي (شكل 8)

يشابه الانقسام الاختزالي الخيطي في المظاهر التالية:

1- كلاهما عملية مستمرة ومتصلة يمكن تقسيمها لغرض الدراسة إلى

أطوار إعتباطية.

2- تكثف الكروموسومات وتغلظها لغرض تسهيل حركتها.

3- تكوين المغزل ذي القطبين لغرض تسهيل توزيع الكروموسومات.

4- انحلال الغشاء النووي خلال الانقسام وإعادة تكوينه في نهاية الانقسام.

5- تتضاعف المادة الوراثية عادة قبل بداية الانقسام وفي خلال الطور البيني.

وكما ذكرنا يتضمن الانقسام الاختزالي انقسامين متتاليين يتم فيهما اختزال العدد الزوجي الوراثي إلى عدد فردي وراثي، كالآتي:

1 - الانقسام الاختزالي الأول:

تمر نواة الانقسام الاختزالي بأطوار متتابعة تعاني خلالها من تغيرات مستمرة. ولا تعني هذه الأدوار بأي حال من الأحوال نقاط توقف في العملية الانقسامية. هذه الأطوار هي التمهيدي والمتوسط والانفصالي والنهائي. ويقسم الطور التمهيدي إلى عدة أطوار ثانوية بسبب كونه أكثر تعقيدا وطولا وله أهمية خاصة من الناحية الوراثية، وهذه الأطوار الثانوية هي:

أ-الطور القلادي Leptotene

ب-الطور التزاوجي Zygotene

جـ-الطور الضام Pachytene

د-الطور الانفراجي Diplotene

هـ-الطور التشتتي Diakinesis

تبدأ الخيوط المستطيلة والحبيبية بالازدواج في مناطق عديدة على مجمل طولها، وتدعى هذه العملية بالاقتران، وهي عملية محددة تشمل الازدواج بين الكروموسومات المتماثلة فقط. تظهر خلال هذه العملية تراكيب معقدة بين كل كروموسومين مزدوجين، ويظهر أنها مسؤولة عن ربط الكروموسومات المتماثلة بعضها بالبعض خلال الطور التزاوجي ومرورا بالطور الضام. ويدعى كل زوج من الكروموسومات المقترنة بالزوج المرتبط (bivalent) أو الوحدة ثنائية الكروموسوم. تتكون كل وحدة ثنائية الكروموسوم

من أربعة كرومتيدات، اثنين من كل كروموسوم في الزوج المرتبط. والطور الضام هو أهم جزء من الطور التمهيدي بسبب تبادل قطع الكروماتيدات غير الشقيقة في الزوج المرتبط. وتدعى هذه العملية بالعبور يحدث العبور عندما تتكسر كروماتيده من كل كروموسوم متماثل عند النقطة التي يتقاطع فيها الكروموسومان المقترنان ثم تلتحم الأطراف المنكسرة بصورة متبادلة.

تنفتح الوحدات ثنائية الكروموسوم في مناطق مختلفة على طولها، مشيرة بذلك إلى بدء الطور الانفراجي. وتبقى المتماثلات متصلة في مناطق يختلف عددها باختلاف الأزواج المرتبطة، وتدعى هذه المناطق بالكايزمات ويعتقد أنها الإثبات الأولي الملاحظ لعمليات عبور سابقة في الوحدات ثنائية الكروموسوم. وخلال هذا الطور تتناثر التراكيب المعقدة المسؤولة عن الارتباط في كل مكان، على طول الوحدة ثنائية الكروموسوم فيما عدا مناطق الكيازمات التي لا تبدأ بالتناثر (أو التساقط) إلا في نهاية هذا الطور. يستمر الطور الإنفراجي لأسابيع، أو اشهر أو سنين، باختلاف الأنواع. وفي جنين أنثى الإنسان تتكون كل الأوسيتات (oocytes) (وهي البويضات غير الناضجة) والتي تبقى في مبايض الأنثى طوال فترة الحياة، إلا أن هذه الأوسيتات لا تستمر بالنضوج، وتبقى في الطور الإنفراجي حتى بلوغ البنت سن النضج. وبين فترة سن النضج وحتى سن اليأس (menopause)، حيث تكون المرأة خصبة، تشرع واحدة من الاوسيتات بالانقسام الاختزالي في كل دورة حيض (menstrual cyde) حتى انتهاء الانقسام الأول. وتسمى الأوسيتة في هذه المرحلة عند انطلاقها من المبيض بصورة غير دقيقة بالبويضة ولا يحدث الانقسام الاختزالي الثاني، إلا عندما يتم تلقيحها بحيمن فتتحد نواة الأوسيتة المفردة العدد الكروموسومي مع نواة الحيمن، لتكوين النواة الأولى للكائن الجديد. أما في حالة الذكر فلا يبدأ بتكوين الحيامن في الخصى إلا عند بلوغ الصبي، حيث تبدأ مئات الملايين من الحيامن بالنضوج يوميا حتى عمر الشيخوخة.

تستمر الكروموسومات بالانكماش خلال الطور التمهيدي، حتى تصل أقصى ذلك في الطور التشتتي، فتبدو عندها الوحدات ثنائية الكروموسوم قصيرة وغليظة ومنتشرة بدرجة كبيرة داخل النواة، وتتوضح الكايزمات ويقل عددها نتيجة انزلاقها للخارج، فيظهر بعضها عند أطراف الوحدات

ثنائية الكروموسوم. يتوضح عدد الكروموسومات في هذا الطور ويمكن دراسة التغيرات والتشوهات الكروموسومية، ومعرفة الخلل الوراثي، وتحديد العلة من الناحية الطبية. تصطف بعد ذلك الوحدات ثنائية الكروموسوم على خط استواء المغزل فتدخل عندئذ الطور المتوسط الأول، وتبدو نهايات أذرع الكروموسومات في موقع خط الاستواء، بينما تبتعد باتجاه الأقطاب سنتروميرات الكروموسومات المتماثلة. وهذه الصورة عكس ما يظهر خلال الطور المتوسط للانقسام الخيطي، حيث تصطف السنتروميرات في موقع خط الاستواء، وتشع أذرع الكروموسومات في كل الاتجاهات على جانبي المنطقة. يساعد ترتيب الكروموسوم هذا على تحركها باتجاه قطبي الخلية، فنرى تحرك كل فرد من الوحدة ثنائية الكروموسوم باتجاه متضاد نحو قطبي الخلية. يطلق على كل فرد من الوحدة ثنائية الكروموسوم اسم «وحدة ثنائية الكرومتيدة» أو «ثنائية» للاختصار.

يبدأ الدور الانفصالي الأول بتحرك الثنائيات نحو قطبي الخلية، وتظهر الكروموسومات مزدوجة ومتماثلة، وتكون محتوية على نسختين من الجينات. وبالرغم من ازدواج المعلومات الوراثية، يكون العدد الكروموسومي مفردا، ففي نهاية هذا الطور يختزل العدد الكروموسومي للنصف.

أما الطور النهائي الأول فهو طور التنظيم النووي، وتختلف الأحداث بين الطور الانفصالي والطور النهائي باختلاف الأنواع الحية. ففي بعض الأنواع تدخل نوى الطور الانفصالي الأول مباشرة في طور المتوسط الثاني، وفي أنواع أخرى تمر النوى بجميع الأطوار: الانفصالي ثم النهائي ثم البيني ثم التمهيدي الثاني قبل الولوج في الطور المتوسط الثاني.

2- الانقسام الاختزالي الثاني

لا يلاحظ أي شيء مختلف عن الانقسام الخيطي، فالنواة تمر بالأطوار التقليدية، إلا أنه لا يصح إطلاق تسمية الانقسام الخيطي على هذا الانقسام، لأنه يعتبر الطور النهائي، والخاتم لعملية مستمرة من الانقسام الاختزالي، ويؤدي في النهاية إلى انفصال الكروماتيدين في كل ثنائية، وتنقسم النواتان إلى أربع نوى ويصبح كل كروماتيد كروموسوما مستقلا. وبما أن كل نواة من النوى الأربع تحتوي الآن على مجموعة كروموسومية كاملة فإن عملية اختزال

العدد الكروموسومي المزدوج، والمادة الوراثية، والجينات، يكون قد تم بصورة كاملة.

يحدث في معظم الحالات انفصال النواتج الأربعة للانقسام الاختزالي في نهاية الانقسام الثاني، إلا أنه في حالات خاصة يحدث انقسام خلوي كامل في نهاية الانقسام الأول، فتتكون خليتان تمر كل منهما بانقسام اختزالي ثان حيث تتكون أربع خلايا في النهاية، كل منها يحتوي على نواة مفردة العدد الكروموسومي. ويختلف مصير هذه النواتج الخلوية باختلاف الأنواع والجنس، ففي النباتات وإناث الحيوانات الراقية يتم إجهاض ثلاث خلايا لكي تبقى واحدة مستعدة للإخصاب على عكس ما يحدث عند الذكور حيث تبقى الخلايا الأربع لكل انقسام اختزالي صالحة لأداء وظيفتها ويطلق عليها الحيامن.

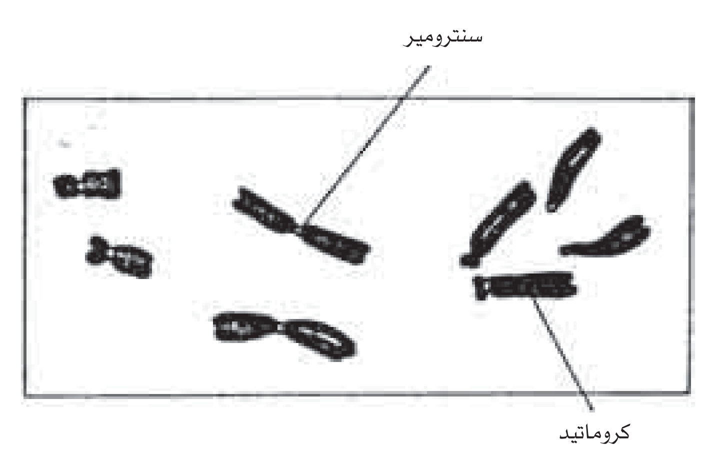
الإخصاب (شكل 9)

يحدث الإخصاب عادة داخل إحدى قناتي فالوب خلال ما يقرب من يوم واحد من انطلاق البويضة غير الناضجة. ويتمكن حيمن واحد فقط من اختراق جدار البويضة، ليحدث بعد ذلك عديد من التغيرات الكيمياوية في البويضة، لكي تمنع دخول حيمن آخر. وعند دخول رأس الحيمن للبويضة، يكون الانقسام الاختزالي الثاني للبويضة قد انتهى فتتحد عندها نواتا البيضة والحيمن لتكوين البويضة المخصبة ذات العدد الكروموسومي المزدوج. تبدأ بعدها الانقسامات الخيطية فتنقسم الكروموسومات الستة والأربعون لتكوين مجموعتين متشابهتين يحتوي كل منها على 46 كروموسوما. ويعتبر هذا الانقسام بداية انقسامات عديدة من عملية نمو الجنين.

3- الجينات:

تكلمنا قليلا عن الجينات في فصل سابق، وذكرنا أنها تعتبر الوحدات الأساسية المحددة للصفات الفيزيولوجية والمظهرية، للكائن الحي. وسنحاول في هذا الفصل أن نتعرف بصورة أوسع عن تركيب وعمل وانتقال هذه المواد الوراثية.

وسوف نبدأ معالجتنا للموضوع بعرض مختصر لما سبق أن بيناه. ينشأ



شكل(6): كروموسومات أحد النباتات كما تبدو خلال الطور المتوسط للانقسام الخيطي. لاحظ الاختلافات بين أزواج الكروموسومات في الطول وموقع السنترومير

كل كائن حي من خلية مفردة هي البويضة المخصبة المحتوية على كل التعليمات الموروثة والموجهة إلى ملايين الخلايا الجديدة. تأتي هذه المعلومات الوراثية من البويضة والحيمن.. نصف من البويضة والنصف الآخر من الحيمن اللاقح.

وتخزن المعلومات الوراثية في الكروموسومات بداخل نوى البويضات والحيامن. تحتوي نواة البويضة على ثلاثة وعشرين كروموسوما، ويحمل كل واحد من هذه الكروموسومات معلومات مختلفة، وتحتوى الحيامن على ثلاثة وعشرين كروموسوما مماثلا، تحمل مجموعة معلومات مشابهة. وخلال عملية الإخصاب تدخل نواة الحيمن البويضة لتسكن بجانب نواتها لتكوين البويضة المخصبة، تحتوي البويضة المخصبة عندئذ على مجموعتين من المعلومات الوراثية: مجموعة من الأم وأخرى من الأب، وتستعيد العدد الزوجي من الكروموسومات الذي هو ستة وأربعون يعقب عملية التلقيح سلسلة عمليات انقسام متماثلة تدعى بالانقسامات الخيطية.

تبدأ كل دورة انقسامية بتضاعف (ازدواج) الكروموسومات لكي تستلم كلتا الخليتين الناتجتين نفس العدد الكروموسومي للخلية الأصلية، وهنا يكمن جوهر الانقسام الخيطي في الحفاظ على العدد الكروموسومي ثابتا



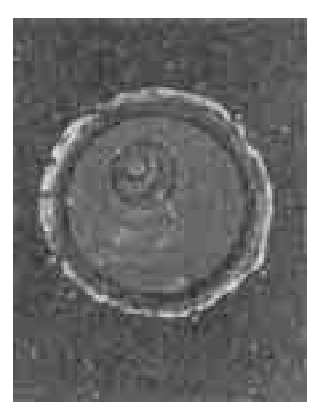
شكل(7): الانقسام الخيطي

من جيل خلوي لآخر. يمكن مشاهدة الكروموسومات المزدوجة تحت المجهر الضوئي كقضبان مزدوجة مرتبطة الفردين في منطقة معينة على طول الكروموسوم، وتدعى الأجزاء الثنائية، لكل كروموسوم مزدوج بالكروماتيدات، والمناطق التي تتصل بها هذه القضبان المتوازية

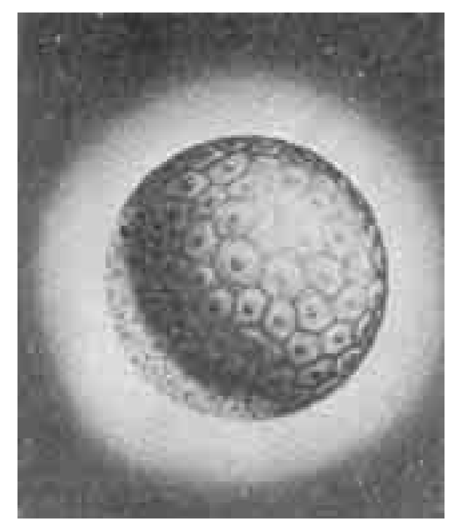


شكل(8): الانقسام الاختزالي

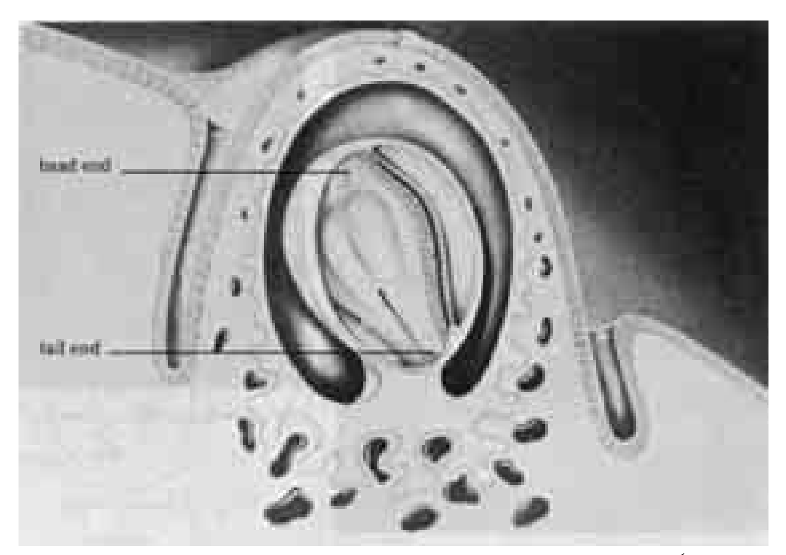
بالسنتروميرات. فكل كروموسوم خلال فترة الانقسام يتكون من كروماتيدين مرتبطين بمنطقة السنترومير. يتكون الكروموسوم من مادتين كيميائيتين رئيسيتين: هما الحامض النووي الديؤكسي رايبوزي والبروتين (راجع شكل 10)، ويحمل الأول التعليمات الوراثية، ويكون على شكل جزيء عملاق حلزوني مزدوج، فكل كروماتيد يتكون من جزيء واحد طويل من هذا الحامض ملتف على نفسه مرات ومرات، ومرتبط بالبروتين لتشكيل



أ- الإخصاب: تخصب بويضة من قبل حيمن واحد



ت- خمسة أيام بعد التلقيح



18 يوماً بعد التلقيح



شهر واحد بعد التلقيح

تابع شكل (9)



9 أشهر بعد التلقيح

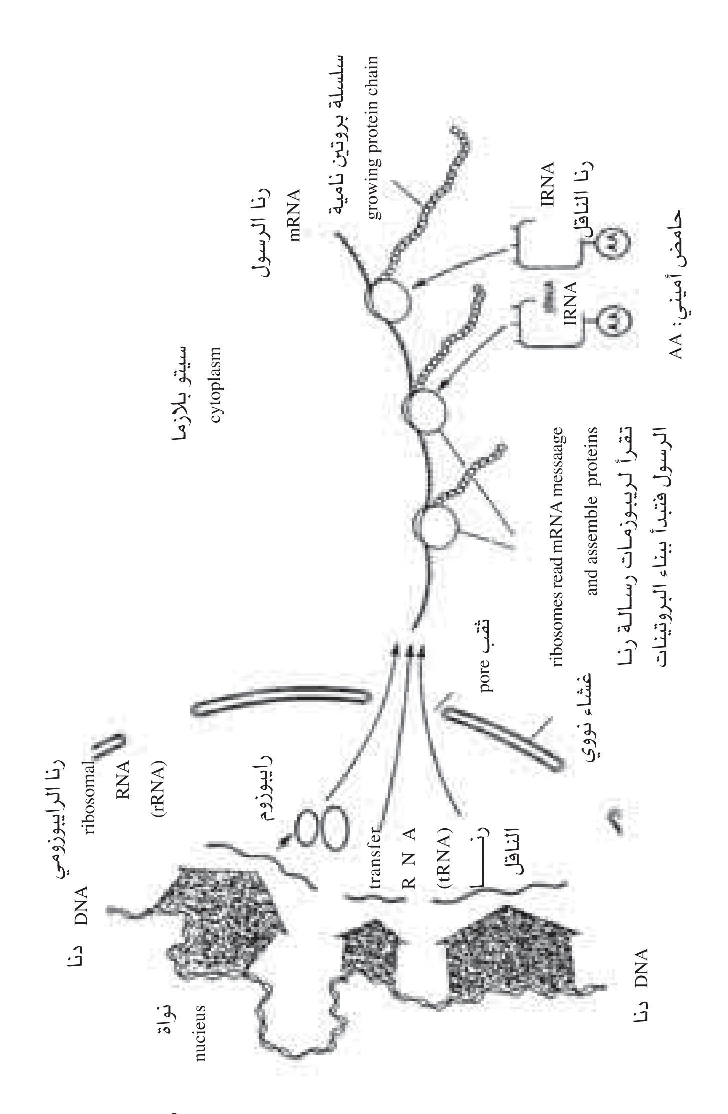
تابع شكل(9)

مظهر الكروموسوم القضيبي. ويتكون الحامض النووي من تسلسل معين لأربعة جزيئات كيميائية مختلفة، تسمى بالقواعد النيتروجينية. ترتبط هذه الوحدات بروابط عرضية على طول جزيء الحامض، لذا يبدو جزيء الحامض النووي كسلم حلزوني يتكون عموده الفقري (جانباه) من جزيئات سكر وفوسفات وتمثل الوحدات الأربع درجات هذا السلم.

تخزن المعلومات الوراثية بصورة تسلسل وترتيب القواعد النيتروجينية الأربع. فكل معلومة عبارة عن ثلاث درجات متسلسلة من درجات السلم

الحلزوني، ويطلق عليها بالشفرة الوراثية. فعندما يراد إنتاج مادة معينة بداخل الخلية، يطلق الحامض النووي بداخل النواة مجموعة من التعليمات التي تشمل عدة مئات من الشفرات الوراثية، ويشفر جزيء الحامض النووي في الكروموسوم الواحد لعدة مئات من مجاميع التعليمات، وبمعنى آخر ترسل تلك الجزيئات الشفرات الوراثية لصناعة مئات من المواد الضرورية للجسم الحي.

تتألف المواد الكيميائية التي تتم صناعتها بداخل الجسم من بروتينات مختلفة، والبروتينات جزيئات كبيرة ومعقدة، تبنى من جزيئات أصغر تدعى بالأحماض الأمينية وعددها عشرون، تلعب هذه البروتينات دورا مهما في كافة الفعاليات والعمليات الحيوية المختلفة. فالأنزيمات المختلفة والإنسولين والهيموجلوبين أمثلة على البروتينات الوظيفية التي لا حياة للجسم بدونها. ولصناعة كل بروتين تحتاج المصانع الخلوية إلى مجموعة واحدة على الأقل من التعليمات التي تصلها من الحامض النووي بداخل النواة، بعدها تبدأ بعملية جمع الأحماض الأمينية استنادا إلى الشفرة الوراثية (شكل 9) بالتسلسل والعدد المعينين لغرض تركيب الهيكل الأساسي للبروتين المطلوب صناعته. يتم إرسال الشفرات الوراثية إلى مراكز التجميع (وتسمى بالرايبوزومات) عن طريق جزيئات ناقلة تسمى بالحامض النووي الرايبوزي الرسول حيث تقوم هذه الجزيئات باستنساخ المعلومات الموجودة في الجينات بصورة تسلسل معين للقواعد النيتروجينية، ومن ثم نقلها إلى السايتوبلازم (إلى عضيات الرايبوزوم) لتعمل عندئذ كطبقة يتم عليها تجميع الأحماض الأمينية. يحتاج كل حامض أميني إلى شفرة واحدة متكونة من تسلسل ثلاث قواعد نيتروجينية، وبما أنه يوجد عشرون حامضا أمينيا مختلفا لذا يتطلب وجود عشرين شفرة مختلفة لكي لا يحصل إرباك خلال عملية التجميع. وبالحقيقة يوجد 64 شفرة مختلفة، ويمكن استنتاج ذلك بطريقة بسيطة، فلو فرضنا أن كل قاعدة نيتروجينية تشفر لحامض أميني واحد لتم توفير أربعة أحماض أمينية فقط بهذه الطريقة. وإذا ما شفر لكل حامض أميني زوج من القواعد، لأصبح عدد الأحماض الأمينية ستة عشر(4^2=16) ولا يزال ذلك غير كاف للتشفير للعشرين حامضا أمينيا. وتبعا لهذا المنطق فإن سلسلة ثلاث قواعد على الأقل يجب توفرها لتحديد



كل حامض أميني، وينتج من هذا أربع وستون شفرة($4^3 = 64$) وهذا ما تم بالفعل إثباته، وقد وجد أن لمعظم الحوامض الأمينية أكثر من شفرة واحدة، إلا أنه لا يمكن لشفرة واحدة من تحديد أكثر من حامض أميني واحد.

وهنالك نوع آخر من الأحماض النووية يقوم بمهمة جمع الأحماض

الأمينية من السايتوبلازم ونقلها إلى مراكز التجميع (الرايبوزومات)، ويدعى هذا الحامض النووي بالناقل، وبانتهاء تجميع الأحماض الأمينية بالتسلسل والعدد المعينين يبنى الهيكل الأولي لجزيء البروتين والذي يعتبر الأساس في تكوين الجزيء الوظيفي للبروتين.

يحدد تسلسل القواعد النيتروجينية الصفات المتوارثة نتيجة تحديده لنوع البروتينات، ومنها الإنزيمات المسؤولة عن تكوين هذه الصفات، كلون الشعر والعيون، وشكل الأنف، وطول الجسم، إلى غيرها من الصفات المظهرية والفيزيولوجية. وقد قدر عدد القواعد الموجودة في خلية واحدة من جسم الإنسان بحوالي ستة ملايين قاعدة، وعدد الجينات التركيبية (وهي تلك الجينات المشرفة على تكوين بروتين وظيفي). من خمسين إلى مائة ألف جين. ويمكن تصور الجين كيميائيا على أنه مجموعة من درجات السلم الحلزوني للحامض النووي الديؤكسي رايبوزي. وعمل الجين هو إرسال الرسائل الكيميائية إلى السايتوبلازم لإبلاغ أجزاء الجسم المختلفة ولغرض السيطرة على النمو وعلى الوظائف الحياتية المعقدة واللانهائية.

لا بد للحامض النووي من التضاعف، كلما بدأت خلية بالانقسام لكي تحصل كل خلية بنوية على نفس الكمية من المعلومات الوراثية التي تحتويها الخلية الأم، وتبدأ عملية التضاعف بانفصال الخيطين المكونين للجزيء، ثم ترتبط جزيئات السكر والفوسفات والقواعد النيتروجينية المتممة لكل خيط مع مكملاتها على كل خيط أصلي، ويتكون بهذه الطريقة جزيئان جديدان متشابهان تماما للجزيء الأصلي، وذلك لأن الخيطين المكونين لجزيء الحلزون المزدوج يكون أحدهما متمما للآخر، وكذلك بسبب عدم تمكن القواعد النيتروجينية من الاقتران مع بعضها البعض إلا بطريقة محددة ودقيقة.

يحمل الجزيئان الجديدان على كروماتيدين جديدين متماثلين ومرتبطين ببعضهما البعض، ولا يلبثان أن يصبحا كروموسومين متماثلين، يذهب كل منهما إلى خلية بنوية جديدة في نهاية الانقسام الخلوي. تزدوج كافة الكروموسومات الست والأربعين بهذه الطريقة، وعندما تبدأ الخلية بالانقسام تبدأ النسختان المتشابهتان من المعلومات الوراثية الموجودة على الكروموسومات المزدوجة (الكروماتيدات) بالانفصال، ويحدث ذلك عند

تكوين كافة خلايا الجسم ما عدا الخلايا الجنسية، فالبويضات والحيامن تتكونان عن طريق الانقسام الاختزالي الذي يقوم بخلط مجموعتي الكروموسومات وفصلهما، لكي تستلم الخلايا الناتجة على مجاميع مفردة وفريدة من الكروموسومات (أو المعلومات الوراثية التي تتواجد على طولها، كما تقدم).

3- لماذا يختلف الأفراد بعضهم عن بعض؟

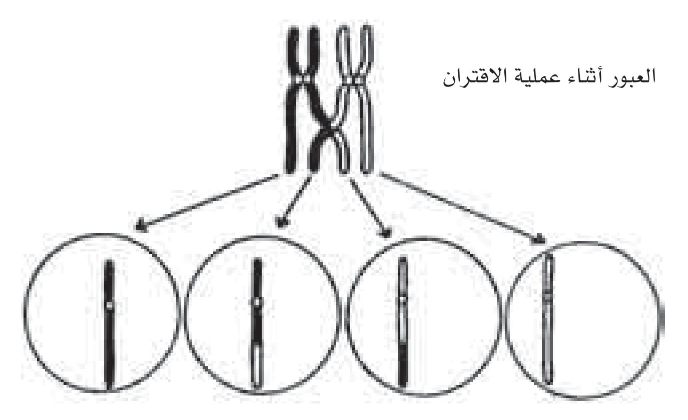
يؤدي الانقسام الاختزالي إلى تكوين أربع نوى بناوية نتيجة انقسام النواة الأم انقسامين متتاليين، أحدهما منصف للعدد الكروموسومي، والآخر مماثل للانقسام الخيطي.

لذلك ستحتوي كل نواة بناوية على ثلاثة وعشرين كروموسوما تمثل مجموعة واحدة من المجموعتين الموجودتين في الخلايا الجسمية الاعتيادية، بالإضافة إلى ذلك ستمثل هذه المجاميع اتحادات مختلفة، وفريدة من المعلومات الخليطة، الأموية والأبوية. وأحد أسباب تكوين هذه الاتحادات أو التراكيب المختلفة هو العبور المتبادل بين أجزاء الكروموسومين المتماثلين عند اقترانهما في بداية عملية الانقسام الاختزالي. يحدث العبور عندما يتكسر الكروماتيديان من كلا الكروموسومين المتماثلين عند نقطة تقاطعهما، ثم التحام الأطراف المنكسرة بصورة متبادلة، ويمثل هذا تبادلا أو اتحادا جديدا للمعلومات التي تحملها الكروماتيدات المتماثلة (شكل 11).

وتكمن أهمية الانقسام الاختزالي في تنصيفه للعدد الزوجي للكروموسومات الذي يسترجع حالما يتم الإخصاب، نحن نعرف أن الإخصاب هو اتحاد نوية البويضة بنوية الحيمن، وفي هذا مضاعفة العدد الكروموسومي، وهو ثابت من فرد إلى فرد ومن جيل إلى جيل، ولو سمح لهذا التضاعف بالحدوث لأحتوى الفرد البشري بعد عشرة أجيال فقط على(46) كروموسوما. والانقسام الاختزالي هو الآلية التي يتم فيها بقاء عدد الكروموسومات ثابتا من جيل إلى آخر.

ذكرنا أن العبور هو أحد الأسباب المؤدية إلى ظهور الاختلافات بين الأفراد، لأنه يؤدي إلى تكوين جاميتات مختلفة وفريدة من نوعها. ولتفهم السبب الثاني لظهور الاختلافات، بين الأفراد لا بد من إلقاء نظرة أعمق

على آلية الانقسام الاختزالي، ذكرنا سابقا أن الكروموسومات تتضاعف عادة في بداية الانقسام. وبما أن الخلية الأصلية تحتوي عادة على نسختين من المعلومات الوراثية (مجموعتين متماثلتين من الكروموسومات)، لذا فستحتوي كل خلية على أربع نسخ بعد التضاعف مع بقاء العدد الكروموسومي ثابتا بسبب بقاء الكروماتيدات مرتبطة في منطقة السنترويد، وبمعنى آخر سيحتوي كل كروموسوم عندئذ على كروماتيدين.



شكل(11): النتيجة النهائية لعملية الانقسام الاختزالي

تقترن الكروموسومات المتماثلة لتكوين الوحدات الثنائية الكروموسوم، ويحدث العبور والتبادل بين أجزاء كروماتيداتها، ثم تنفصل هذه الأزواج باتجاه القطبين المتقابلين للخلية وينتهي الانقسام الأول بتكوين نواتين كل منهما تحتوي على مجموعة واحدة من الكروموسومات ذات الكروماتيدين. ويتم خلال الانقسام الثاني انفصال الكروماتيدين الشقيقين المكونين لكل كروموسوم لتكوين أربع نوى من نواتي الانقسام الأول. تحتوي كل نواة بنوية على مجموعة واحدة من الكروماتيدات التي تسمى الآن بالكروموسومات. وهكذا تنتهي كل نواة بنسخة واحدة من المعلومات الوراثية.

إن عملية فرز الكروماتيدات لنفسها بصورة عشوائية وانفصالها في الانقسامين الأول والثاني، يعني أن كل نواة بناوية ستستلم في النهاية أيا

من الكروماتيدات الأربع المرتبطة في كل وحدة ثنائية الكروموسوم (والتي يبلغ عددها ثلاثا وعشرين وحدة). وتلعب الصدفة دورها في هذا التوزيع الاعتباطي للكروماتيدات على النوى الأربع. وبالتالي فستحتوي الجاميتات على تراكيب فريدة لا يشابه أحدها الآخر. وعند اجتماع تركيبين فريدين من المعلومات الوراثية ستظهر البويضة المخصبة (نسخة فريدة من الأب عن طريق حيمن فريد من نوعه، ونسخة من الأم عن طريق بويضة فريدة من نوعها). وبهذه الطريقة يضمن التكاثر الجنسي أن كل واحد منا، (فيما عدا التوائم المتشابهة) يرث تركيبا مختلفا لا نظير له من المعلومات الوراثية.

3 وراثة الصفات والأمراض والعاهات

تتماثل بلايين الخلايا الجسمية للإنسان في محتواها الوراثي، بالرغم من وجود أنواع مظهرية عديدة منها. كيف إذن يمكن تفسير نشوء خلايا مختلفة المظهر والوظيفة من مجموعة خلايا متشابهة التركيب الجيني؟ لقد تم بالتجربة إثبات عدم مسؤولية الطفرات الوراثية، أو الفقدان المتمايز للجينات خلال مراحل النمو لحدوث مثل هذه الاختلافات المظهرية.

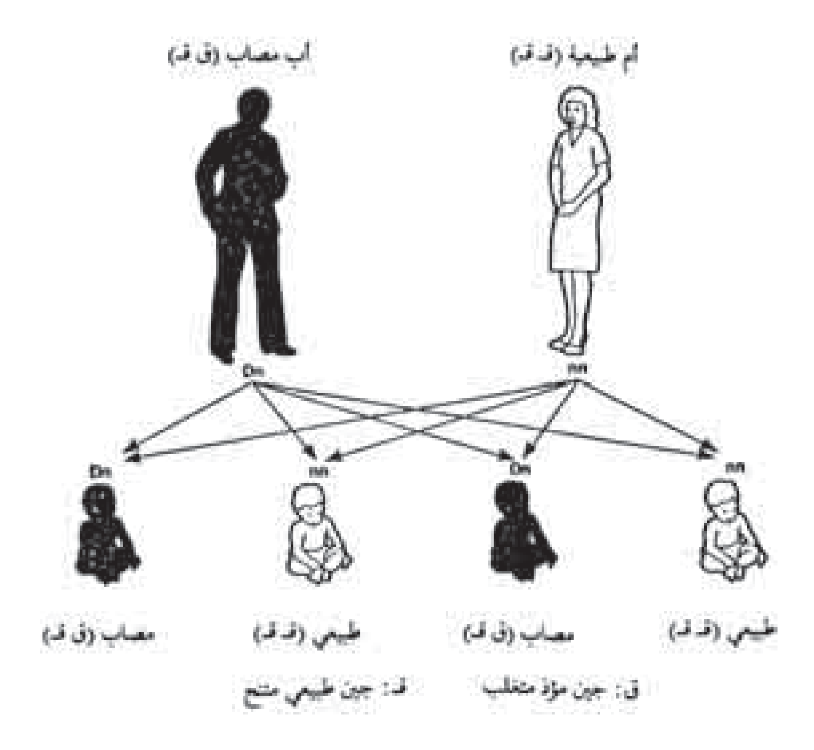
وثبت في نفس الوقت أن ما يحدث أثناء النمو الجنيني، هو تمايز العمل الجيني، بمعنى أنه في وقت معين تنشط جينات مختلفة في خلايا مختلفة، وأن تمايز العمل الجيني ينظم، ويضبط من قبل آليات سيطرة في الخلايا نفسها. فالجينات تفتح وتغلق في الخلايا المختلفة، بواسطة مفاتيح سيطرة تمثل جزءا من مجموعة أجهزة تنظيمية في الكائن الحي. ويتم تقسيم العمل بين الجينات، كما يتم تقسيم العمل في المجتمع الإنساني. وتعمل الجينات النشطة على إظهار صفات، أو إنتاج إنزيمات معينة في حين تبقى بعض الجينات نائمة حتى مرحلة قادمة من النمو كالبلوغ مثلا (شكل 12).



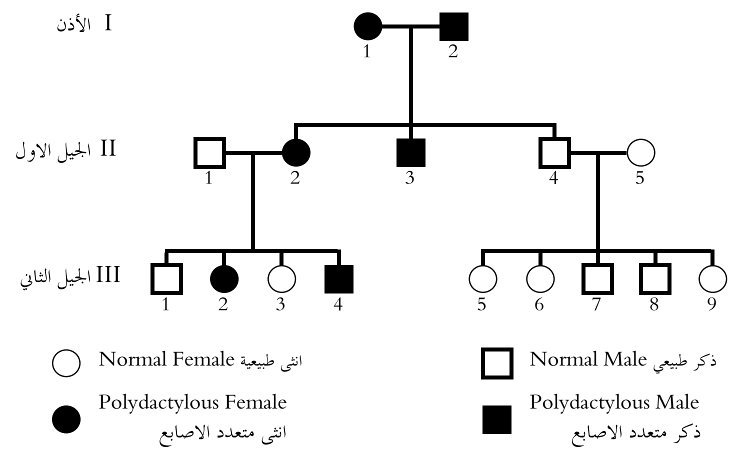
١ - وراثة الصفات المتغلبة:

بالرغم من أننا نرث مختلف الصفات من كلا الأبوين، إلا أننا ننحو عادة

نحو أحدهما دون الآخر في التشابه، ويمكن القول إن بعض الجينات التي نرثها تكون أقوى من الأخرى. فنقرة الحنك يقال عنها بالمتغلبة، ويحدد ذلك بالطبع جينات خاصة غير ضارة، إلا أن العديد من الجينات المتغلبة تؤدي إلى أمراض خطيرة. فإذا ما حمل أحد الأبوين جينا منها فسينتقل هذا الجين إلى نصف أطفاله (وهذا يعتمد على الاحتمال... فعندما نقول نصف الأطفال نعني أن احتمال ظهور طفل مصاب هو 50٪ وليس ذلك شرطا لظهور طفل مصاب (شكل 13 و 14).



ومن الأمراض الوراثية المتغلبة «القزامة» التي تنشأ عن وجود جين مفرد متغلب، فإذا ما أراد قزم الزواج من امرأة طبيعية، أو أرادت قزمة الزواج من رجل طبيعي فإن احتمال ظهور أطفال أقزام له هو 50٪، والأمر سواء أكان الأطفال أولادا أم بنات. وبالرغم من هذه النسبة العالية نجد حوالي سبعة أثمان هؤلاء الأقزام يولدون لأزواج أسوياء، مما يدل على أن



تعدد الاصابع صفة متغلبة تتميز بوجود ستة اصابع في الكف

شكل 14 : شجرة عائلة لصفة متغلبة

ظهور مثل هذه الصفة يتم بصورة تلقائية ومفاجئة أي بالطفرة.. ولكن ما هي الطفرة؟...

سبق وأن تعرفنا على تركيب الجين، وذكرنا أن الحامض النووي يتضاعف في بداية الانقسام الخلوي، وقد تحدث أخطاء خلال عملية التضاعف مما يؤدي إلى ظهور جين يختلف بدرجة ما عن الطبيعي ويمكن تصور ذلك مثيلا لما يحدث حين تأخذ مفتاحا لأجل عمل نسخة منه، إلا أنه حالما تعود إلى البيت تجد أن النسخة التي عملتها لا تفتح الباب بالرغم من أنها نسخة طبق الأصل وما تحتاج إليه عندئذ هو شحذ هذه النسخة لتجد أنها قد أصبحت صالحة للعمل. والجين المعطوب يمكن إصلاحه أيضا، إلا أن ذلك لا يتم بصورة ميكانيكية كإصلاح المفتاح... فالأخطاء التي تحصل في التركيب الكيميائي للجين يمكن نبذها خلال عمليات مستمرة تجري في الخلايا الحية لتخليص الكائن من كثير من العيوب والنواقص التي لا تساعده على البقاء.

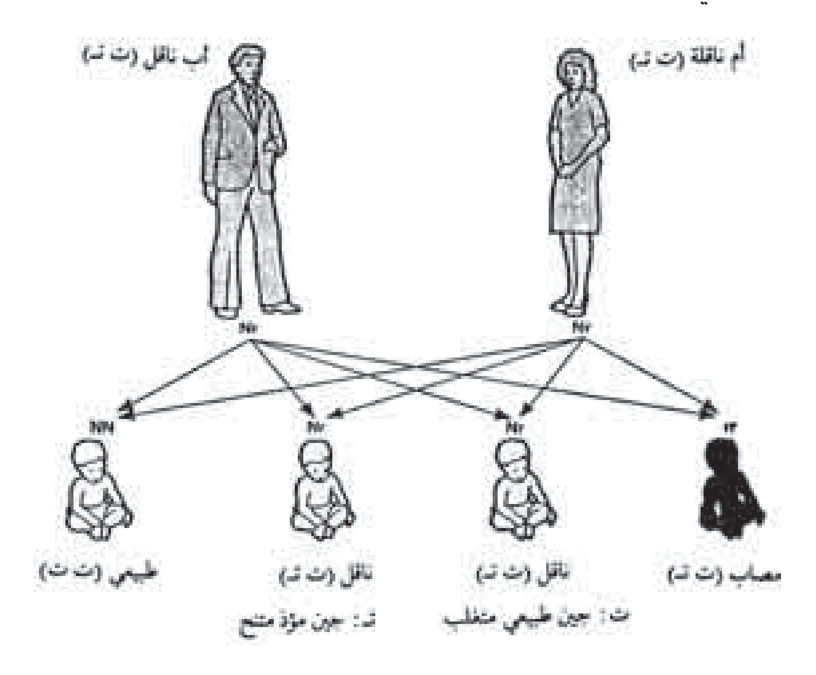
وتحدث معظم الطفرات عند الإنسان دون سبب معروف. إلا أن أسبابا بيئية معينة قد تؤدي إلى زيادة نسبة الطفرات، منها الأشعة السينية، والطاقة الذرية، والكثير من المواد الكيميائية كما سيأتي شرح ذلك لاحقاً.

2- وراثة الصفات المتنحية:

قلنا إن الكروموسومات توجد بصورة أزواج متماثلة، وإن الجينات تقع عليها، لذا فمن المنطقي أن نفترض وجود الجينات أيضا على شكل أزواج، وهذا ما ثبت وجوده. تأتي مجموعة من الجينات من الأب، حيث تطابق جينات نفس الوظيفة على الكروموسوم المماثل من الأم، وعند بدء العمل تتفاعل الجينات المتقابلة على نفس الموقع مع بعضها البعض، ويعتبر المظهر الخارجي عبارة عن ناتج عملهما بصورة مجتمعة ويقوم أحد الجينين بكامل العمل عندما يكون الآخر عاطلا. وفي كل الأحوال تعتمد حصيلة العمل على نوع التفاعل بين الجينات، فإذا كان ظهور صفة طبيعية يحتاج لناتج عمل جين واحد، وكان أحد الجينين المتقابلين طبيعيا تظهر تلك الصفة عندئذ كاملة. ولا تختفي الصفة الطبيعية (وظهور الصفة المشوهة بدلها) إلا عندما يتعطل الجينان في نفس الموقع، وبمعنى آخر لا بد من توارث جين عاطل من كلا الأبوين لكي يجتمعا في البويضة المخصبة ومن ثم في خلايا الجنين الناتجة عن انقساماتها المتوالية. ويبدو أن ذلك سبب كوننا أصحاء بالرغم من احتواء خلايانا ما بين أربعة وثمانية جينات مشوهة وعاطلة كما ذكرنا في بداية الفصل الأول من هذا الكتاب. وتعتبر هذه الجينات متنحية، أي ليس لها تأثير على طبيعة العمليات الحيوية في الجسم طالما كان هناك جينات طبيعية مقابلة لها وعلى نفس مواقعها الكروموسومية.

والصفة المظهرية الناتجة عن تفاعل الجينات يحددها الجين المتغلب. ومع أن الوظيفة الوراثية لزوج من الجينات المختلفة (جين صحيح وجين مشوه) تساوي نصف الوظيفة المتوقعة، من عمل زوج صحيح، إلا أنها كافية لإظهار الصفة الطبيعية، فلو تعطل فرد من زوج جينات تشرف على إنتاج وعمل أحد الإنزيمات، فإن كمية وفعالية الإنزيم ستنخفض إلى النصف. ويعتمد تأثير ذلك على الفعاليات الحيوية الأخرى على الدور الذي تلعبه كمية وفعالية الإنزيم الطبيعيتان. وكثيرا ما يساعدنا ذلك على الكشف عن الجينات المشوهة التي تنتقل مختفية في بعض الأفراد الطبيعين وذلك بقياس كمية الإنزيم المنتجة عندهم. ومرض تاي ساك مثال على ذلك فالأطفال المصابون به يفتقرون إلى إنزيم (هكسوس إمينيديز A) ويمتلك

الناقلون للمرض نصف الفعالية الطبيعية للإنزيم على الرغم من مظهرهم الطبيعي جدا.

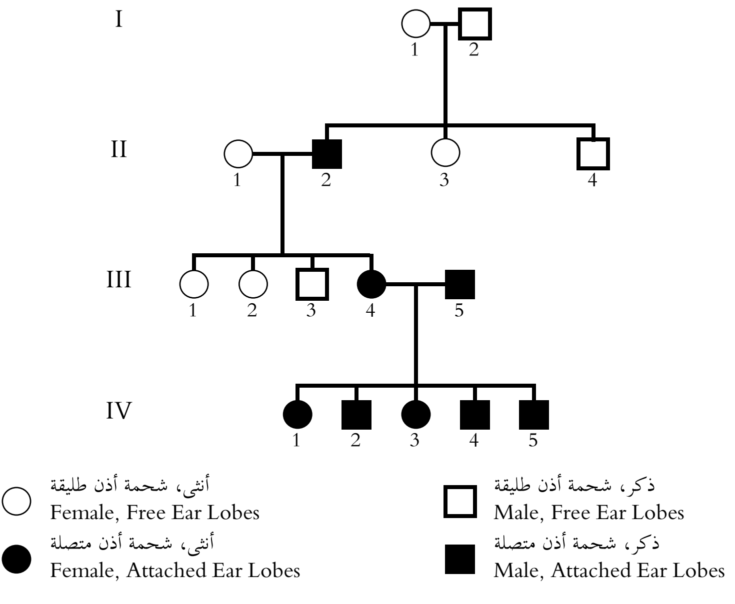


وعلى هذا فإذا قدر لأحد جيناتك المشوهة والمتنحية أن تزدوج مع جين طبيعي فاحتمال انتقال جينك المشوه لأطفالك سيكون بحدود 50٪، هذا إذا ما تزوجت شخصا يحمل زوجا طبيعيا من هذه الجينات. ولكنه في حالة زواجك من شخص يحمل مثلك نفس الجين المتنحي، فسيكون احتمال ولادة طفل مصاب لكما مساويا ل25٪، وهو مساو لاحتمال انتقال جينك المشوه مضروبا باحتمال انتقال الجين المشوه لزوجك (50٪ * 50٪ = 25٪) (شكل 15و16).

ويعتمد احتمال زواج ناقل مرض ما من ناقلة لنفس المرض على نسبة الجين المشوه في المجتمع ككل. ولنفرض وجود فرد من بين كل ثلاثين فردا ناقل لمرض تاي ساك وهذا يعني وجود زوج ناقل للمرض من بين كل تسعمائة زوج. وعند الأخذ بعين الاعتبار الطبيعة المتنحية للمرض، واحتمال 25٪ لظهوره بين أطفال الأزواج الناقلين له، يتضح أن طفلا واحدا من بين كل

3600 ولادة سيعاني من المرض، يولد الطفل طبيعيا ويبدأ بالتأثر تدريجيا بعد الأشهر الستة الأولى فيصيبه الوهن، ويبتلي بالعمى إلى أن يأتيه الموت وسنه ما بين سنتين وخمس سنوات.

ومن خصائص الأمراض الوراثية المتنحية استطاعة جيناتها الانتقال من جيل إلى آخر، والديمومة بدون ظهور أي حالة مرضية في تلك العائلة.



شحمة أذن متصلة متنحية أمام شحمة أذن طليقة

شكل 16 : شجرة عائلة لصفة متنحية

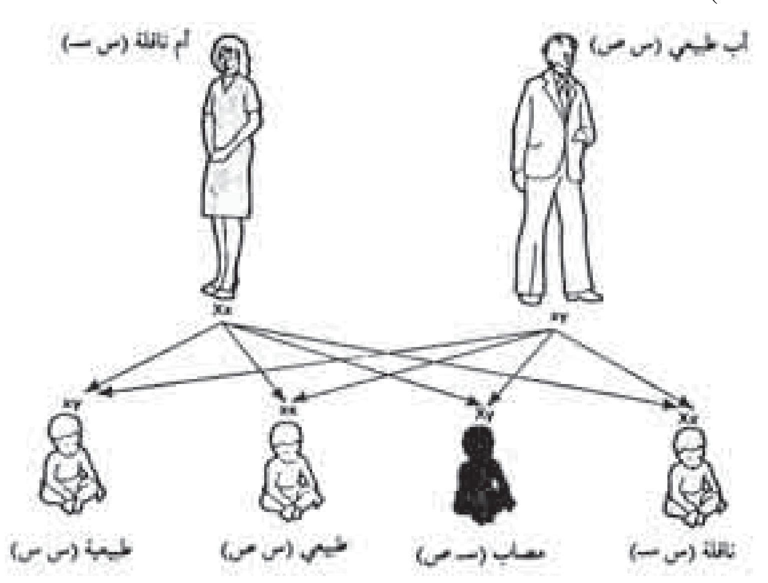
3- وراثة الصفات المرتبطة بالجنس:

تختلف الجينات المرتبطة بالكروموسومات الجنسية عن وراثة غيرها من الجينات. وكثير من هذه الجينات لا علاقة له بالجنس، وتختلف وراثتها عن وراثة تلك الجينات المتواجدة على الكروموسومات الجسمية، بسبب عدم تماثل فردى الكروموسومين في الذكر (س ص). ولهذا السبب أيضا تتمثل الجينات الموجودة على الكروموسوم السيني مرتين في الأنثى، بينما لا تتمثل إلا مرة واحدة في الذكر، مما يؤدي إلى ظهور تأثيرات الجينات

المتنحية في الذكور بصورة أكثر مما هي عليه في الإناث.

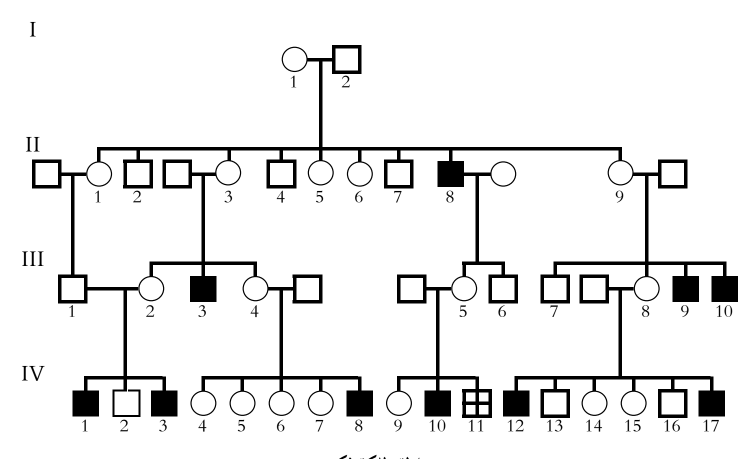
يطلق على الجينات الواقعة على الكروموسوم السيني الجينات المرتبطة بالجنس أما جينات الكروموسوم الصادي فتسمى الجينات الذكرية.

يساوي احتمال انتقال جين مشوه (والذي يفترض أن يكون متنحياً) إلى أحد أطفال المرأة الناقلة 50٪، وتختلف نسبة ظهور الإصابة في الأنثى عنها في الذكر. فالطفلة الأنثى تستلم كروموسوما سينيا من الأب، وهذا يعني استلامها جينا طبيعيا لكون الأب غير ناقل للمرض لذلك ستكون ناقلة وطبيعية كوالدتها. أما الطفل الذكر فلا بد عند استلامه للجين المشوه من والدته أن تظهر عليه أعراض المرض، لأن كروموسومه الصادي (وهو ضروري لتحديد الذكورة !) لا يحتوي على جينات مقابلة تستطيع أن تكبح عمل الجينات الموجودة على الكروموسوم السيني، فيظهر عمل تلك الجينات سواء أكانت متغلبة أم متنحية (ومنها طبعا الجين المشوه المقصود في مثالنا هذا).



وبصورة عامة إذا ما استلم الطفل الذكر كروموسوما سينيا تقع عليه الجينات المتنحية والمشوهة، فلا بد من أن تظهر عليه الحالة المرضية التي تؤدي لها تلك الجينات (شكل 17).

ومن الأمثلة الشائعة للأمراض الوراثية التي تنتقل من الكروموسوم السيني مرض نزيف الدم الوراثي، المتميز بالنزف المستمر، نتيجة فقدان أحد عوامل تخثر الدم، ولهذا المرض قصة مشهورة تلك قصة العائلة المالكة البريطانية (شكل 18)، ابتدأت القصة بالملكة فكتوريا حيث ظهر الجين المشوه والمسبب لمرض نزيف الدم الوراثي تلقائيا، نتيجة طفرة وراثية في خلاياها، أو خلايا والديها الجنسية، فلم يذكر أن أحدا من أجدادها كان مصابا بالمرض، نقلت الملكة فكتوريا هذا الجين إلى بناتها... الأميرة بيترس التي ابتلى إثنان من أولادها بالمرض، والأميرة أليس الابنة الثالثة للملكة فكتوريا نقلت المرض إلى أين قيصر روسيا نقولا الثاني عن طريق زوجته ألكسندرا،



جزء من سلالة الملكة فكتوريا

I - 1	: الملكة فكتوريا	Victoria	III - 4	: ألكسندرا	Alexandr
II - 3	: أليس	Alice	III - 9	: ليوبولد	Leopold
II - 8	: ليوبولد	Leopold	III - 10	: ميورس	Maurice
II - 9	: بيتريس	Beatrice	III - 8	: أليكسس	Alexis
III - 3	: فرديريك	Frederick	II - 2	: ادوارد السابع الذي تنتسب اليه الملكة إليزابيث الثانية	

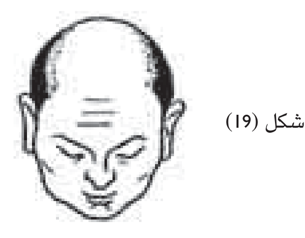
شكل 18

وبسبب نزيف الدم الذي ابتلى به ابنهما أليكس خضع القيصر وزوجته لسيطرة راسبوتين المثيرة، فقد استطاع هذا من فرض قوة علاجية غريبة على مريضه، جعلته يتمتع بسلطة واسعة. أما العائلة المالكة البريطانية الحالية فقد نجت من هذا المرض لانتسابها للملك إدوارد السابع الابن السليم لفكتوريا.

ومرض آخر مهم ينشأ نتيجة جين متنح مرتبط بالكروموسوم السيني هو فقدان إنزيم جلوكوز-6- فوسفات ديهادروجنيز، الذي يلعب دورا أساسيا في عمليات الأكسدة الخلوية وإنتاج الطاقة. ويقدر عدد المصابين به حوالي مائة مليون شخص، وينتشر بين الأمريكيين السود بنسبة 10٪ وفي حوض البحر الأبيض المتوسط، وخصوصا بين الذكور في المناطق الموبوءة بالملاريا في جزيرة ساردينيا، حيث تبلغ نسبته من 10 إلى 40٪ إلا أن هذه النسبة تصل إلى واحد في المائة بين الذكور في المناطق غير الموبؤة من الجزيرة. ويؤدي المرض إلى تحطيم كريات الدم الحمراء عند تناول بعض العقاقير الطبية كالسلفومايد والنابثلين، وعند استنشاق حبوب طلع نبات الفول.

تظهر أحيانا الأعراض المرضية على المرأة الناقلة لجين مشوه، ففي حالة مرض سوء تغذية العضلات، يظهر على المرأة الناقلة بعض أعراض الضعف عند المشي، ويبدو ذلك واضحا خلال العمل اليومي المرهق، خصوصا عند صعود سلم أو مرتفع، وتظهر كذلك بعض أمراض مرض نزيف الدم الوراثي عند المرأة الناقلة، كالضعف في القابلية الوظيفية لخلايا الدم البيضاء في قتل الجراثيم عند مهاجمتها للجسم، ويظهر على أمهات بعض الأطفال المهق (وهي حالة انعدام الأصباغ في الجلد، وتحدد من قبل جين متنح يوجد على كروموسوم جسمي) تغير طفيف في أصباغ العين، ومن الندرة أن نجد أنثى مصابة فعلا بمرض متنح ومرتبط بالجنس، إلا في حالة كونها ابنة رجل مصاب، ووالدتها ناقلة للمرض، وبذلك تكون قد ورثت جيناً مشوها من كلا الوالدين.

تقتصر بعض الصفات والأمراض الوراثية على جنس معين دون آخر، بالرغم من عدم علاقتها بالكروموسوم السيني، ومنها الصلع الوراثي، أو ما يسمى بالصلع النموذجي، وفيه يبدأ الشعر بالسقوط من القمة تاركا حاشية من الشعر على جانبي الرأس. يتحدد الصلع وراثيا من قبل جين موجود



شكل (19)

الصلع النموذجي عند الرجال

على أحد الكروموسومات الجسمية، ولهذا الجين مفعول غريب. فهو يتغلب على الجين الطبيعي في الذكور، ويتنحى أمامه في الإناث. والصلع الوراثي لا يحدث إلا عند وجود الهورمون الذكري، ولذلك يعتبره بعض الوراثين صفة جنسية مقيدة (وهي صفة لا تظهر إلا في جنس واحد دون آخر) بسبب عدم ظهوره بصورة واضحة في الإناث. وهذه الصفة الجنسية المقيدة ترتبط عادة بوجود أو فقدان أحد الهورمونات الجنسية، ومثال عليها نمو اللحية عند الذكور. يعتمد ظهور اللحى على درجة النمو ولا علاقة له بغزارة شعر الوجه، فالفرق معدوم بين الجنسين في عدد الشعيرات بوحدة المساحة من سطح الجلد. ويحدد الهورمون الجنسي درجة النمو. فبتغير إنتاجيته يؤدي إلى رجل أملس، أو امرأة مشعرة. وهنالك صفات مرتبطة بالكروموسوم الصادي، ولذلك لا تظهر إلا في الرجال، ومثالها الشعر البارز على صيوان الأذن، وهي من الأمثلة النادرة لوجود جينات في هذا الكروموسوم «غير وظيفته الأساسية في تحديد الذكورة.»

ومن الصفات والأمراض المرتبطة بالجنس ما تكون متغلبة، وفيها ينقل الذكر المصاب جينه المشوه إلى بناته من دون أولاده. وتتفاوت مثل هذه الأمراض في شدتها، فتظهر تأثيراتها بدرجات مختلفة تتراوح بين معتدلة إلى شديدة وقاتلة في بعض الأحيان.

4- الأمراض الوراثية والمجاميع السكانية:

يعود احتمال ولادة طفل بمرض وراثي معين بدرجة كبيرة إلى الأصل السكاني والمنشأ الجغرافي. فالكثير من الأمراض الوراثية تنتشر في بعض المجتمعات دون غيرها. ومرض الخلايا المنجلية مثال على ذلك «سنقوم

بشرح هذا المرض بالتفصيل في هذا الفصل»فهو ينتشر في جنوب القارة الإفريقية، وبين سود أمريكا، ويبدو أن المرض انتقل إلى القارة الأمريكية مع العبيد الذين تم أسرهم، ونقلهم من أفريقيا. وفي يومنا هذا نجد واحدا من بين كل عشرة من الأمريكان السود ناقلا لهذا المرض، ويلد مولود بالمرض في كل أربعمائة ولادة.

ومن بين أكثر الأمراض الوراثية خطورة في أوربا وأمريكا مرض التليف الحوصلي المسبب لخلل في الإفرازات المخاطية، ويؤدي إلى مشاكل في الجهاز التنفسي، والاستجابة للإصابة بمختلف الأمراض. يموت بالمرض وليد من بين كل ألفين وخمسمائة ولادة، وينقله شخص من بين كل عشرين إلى خمسة وعشرين شخصا، ومع ذلك فنادرا ما نجده بين الشرقيين والأفارقة. وينطبق نفس الشيء على مرض خطير آخر هو مرض البول الكيتوني الفينيلي.

فعلى الرغم من انتشاره في أوربا، إلا أنه نادرا ما نجده في مناطق أخرى من العالم. وتنتشر هذه الأمراض في مجتمعات جديدة عن طريق التزاوج بين الأقوام المختلفة مع احتمال نشوئه بالطفرة التلقائية. ويبين الجدول أدناه احتمال ولادة طفل ببعض الأمراض الوراثية في عدد من الأقوام.

القوم	المرض الوراثي	احتمال ولادة طفل بالمرض
أفارقة وأمريكان سود	أنيميا الخلايا المنجلية	اف كل 400
	الثالسمية	8 في كل 1000
أوروبا وأمريكا الشمالية	تليف حوصلي	1 في كل 2500
	البول الكيتوني الفنيلي	1 في كل 25000
أمريكان من أصل إيطالي وأغريقي	الثالسمية	افي كل 400
يهود من أصل أوربي	تاي ساك	1 في كل 3500

- الأنيميا المنجلية

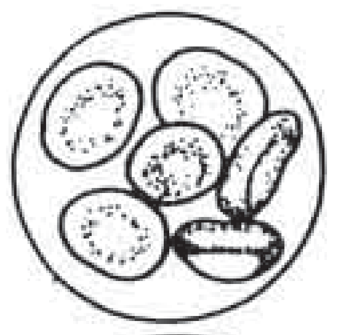
يتسبب مرض خلايا الدم المنجلية من قبل جين متنح، ويؤدي هذا المرض إلى تشوه كريات الدم الحمراء مما يفقدها قابليتها على نقل الأوكسجين بصورة كافية (شكل 20) وبسبب حدة المرض التي تؤدي إلى وفاة المصاب قبل البلوغ، ولطبيعته الوراثية المتنحية نتوقع انحساره بمرور الزمن وذلك عن طريق الانتقاء الطبيعي، إلا إذا اظهر بين الحين والآخر نتيجة الطفرات التلقائية، ومع ذلك فالمرض مازال شائعا في مجتمعات كثيرة بصورة أكثر مما تدل عليه نسبة الطفرات التلقائية في الإنسان. إذن فما التفسير العلمي لذلك؟

تسيطر الجينات المسببة لمرض الخلايا المنجلية على إنتاج الهيموجلوبين، وهي المادة الناقلة للأوكسجين في كريات الدم الحمراء، ولتوضيح طريقة توارث ذلك دعنا نرمز للهيموجلوبين الطبيعي بالحرف (أ) وللشكل المغاير منه والمنتج عبر الجين المشوه بالحرف (س). يرث معظم الناس الجين الطبيعي (أ) من كلا الأبوين، وتركيبهم الوراثي (أ أ) لوجود الجينات بصورة أزواج في خلايا الجسم، ويعني ذلك أن خلايا أجسام هؤلاء الناس تحتوي على جينين طبيعيين لإنتاج الهيموجلوبين الطبيعي، أخذ أحدهما من الأب عن طريق حيمنه، والأخر من الأم عن طريق بويضتها، وتم ارتباط بين هذين الجينين في البويضة المخصبة، والتي ما لبثت أن انقسمت انقسامات خيطية متتالية لتكوين الجنين ومن ثم الفرد الكامل النمو.

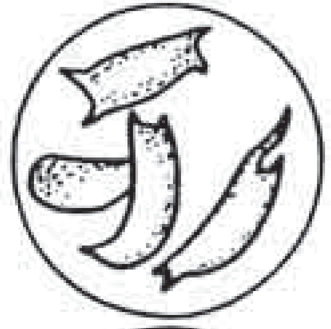
ويرث المصابون بمرض الخلايا المنجلية جينا مشوها من كلا الوالدين، وتركيبهم الوراثي من نوع (س س) أما الأفراد الهجناء ممن تكون كريات دمهم الحمراء مختلطة، معظمها طبيعي الشكل (قرصي)، وقليل منها مشوه الشكل (منجلي) فيرثون الجين (أ) من أحد الوالدين والجين (س) من الوالد الآخر. لذلك يكون تركيبهم. الوراثي من نوع (أ س).

يموت الآف من الأطفال كل سنة بهذا المرض الوراثي، وتصل نسبة الأفراد الهجناء (أ س) إلى واحد بين كل أربعة بالغين في بعض المجتمعات الأفريقية. ومن الغريب أن نجد المرض شائعا جدا في تلك المناطق التي تنتشر فيها أخطر أنواع الملاريا. طفيلي الملاريا كما هو معروف يقضي معظم دورة حياته في كريات الدم الحمراء. وفي المناطق الموبؤة بمرض

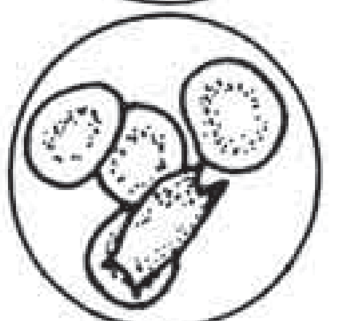
الملاريا يموت معظم الأشخاص الطبيعيين (أأ). بسبب مناعتهم الضعيفة تجاه هذا المرض الوبائي، مما يؤدي إلى انحسار الجين الطبيعي (أ) وانقراضه تدريجيا وعلى العكس من ذلك فللأشخاص (أس) مناعة كبيرة ضد مرض الملاريا، ويحتمل أن يكون ذلك بسبب تحول كرياتهم المحتوية على طفيلي الملاريا إلى الشكل المنجلي، مما يتسبب في موت الطفيلي لعدم قدرته على إكمال نموه بداخل تلك الكريات.



لمعظم الناس خلايا دم حمراء طبيعية كهذه..



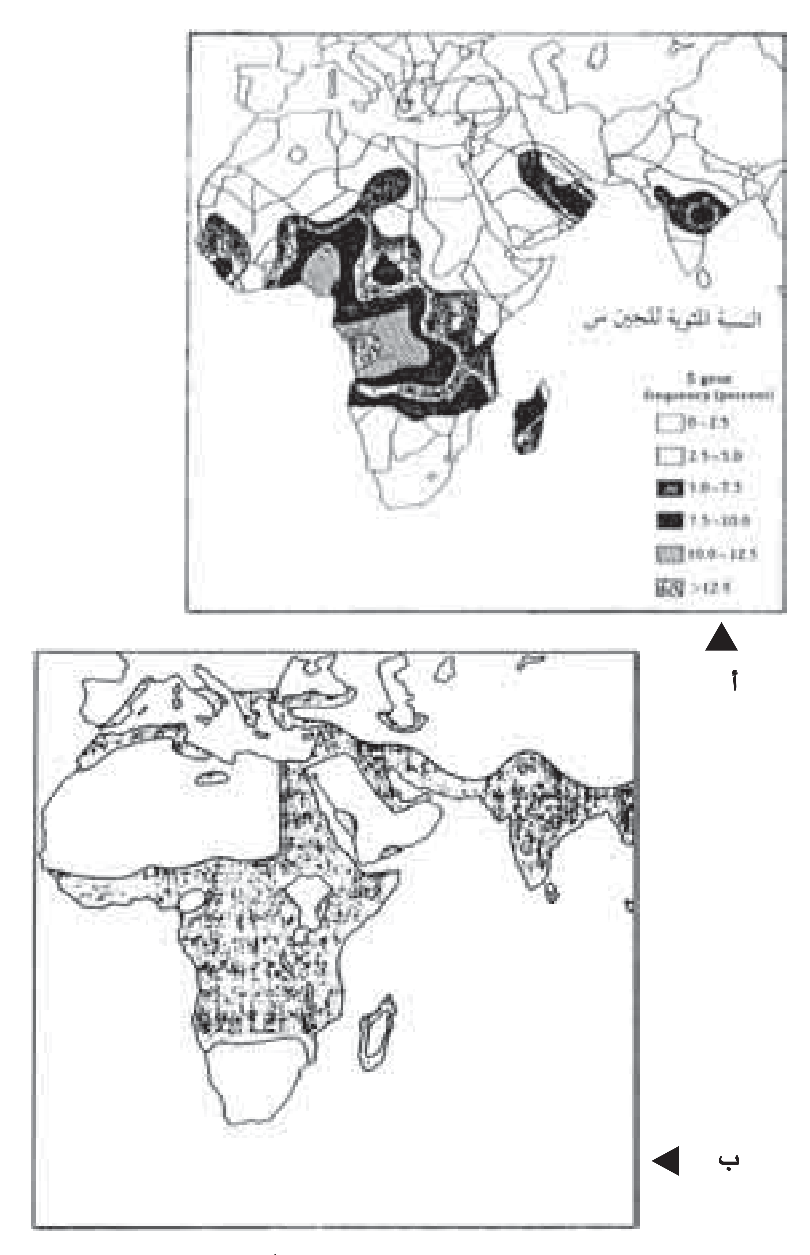
ولبعض الناس من المصابين بمرض أنيميا الخلايا المنجلية خلايا دم حمراء كهذه..



والبعض الاخر من الناس تبدو خلايا دمهم الحمراء كهذه..

معظم الخلايا طبيعية إلا أنه في بعض الأحيان تتحول بعضها إلى منجلية الشكل

شكل (20): مرض خلايا الدم المنجلية



شكل (21): التوزيع الجغرافي لمرض الخلايا المنجلية (أ) ومرض الملاريا (ب)

ولذلك يكون احتمال وفاة الأشخاص (أس) بالملاريا قليلا جدا، مما يؤدي إلى ديمومة جيناتهم من النوعين (أ) و(س). ولكونهم أكثر حظا في البقاء تزداد فرص التزاوج فيما بينهم، وإنجاب أطفال معظمهم من النوع (أ س). وهنا نرى تأثير الانتقاء الطبيعي على بقاء مرض الخلايا المنجلية فواحد من آثار الإنتقاء الطبيعي هو إزالة الجين (أ) عن طريق مرض الملاريا الذي يقتل ضحاياه من النوع (أأ)، وإزالة الجين (س) عن طريق مرض الخلايا المنجلية الذي يقتل ضحاياه من النوع (س س). ويعمل الانتقاء الطبيعي في نفس الوقت على بقاء الجينين (أ) و(س)، وذلك عن طريق الأشخاص (أس) لأنهم الأكثر قدرة على البقاء في تلك المناطق الموبؤة من الأشخاص (أأ)، و(س س)، وهكذا نجد نوعاً من التوازن بين هذين التأثيرين، وهو يعتمد على نسبة الجينين (أ) و (س) في المجتمع، وعلى درجة انتشار الملاريا، ويرينا هذا المثال قدرة الانتقاء الطبيعي على دوام ونشر التغاير الوراثي في المجتمع، بما يؤدي إلى بقاء صفة أو مرض، ودوام انتقاله من جيل إلى آخر، كما يبين أفضلية الهجيني-نقاء-في البقاء.

وبالاضافة إلى جينات الخلايا المنجلية، يوجد العديد من الجينات المشوهة الأخرى التي تمنح الفرد عند تواجدها بصورة هجينة الملاءمة الوراثية. فمنها مرض آخر يصيب الدم يدعى بمرض الثالسيمية، ينشأ نتيجة تشوه في بنيان الهيموجلوبين، وهو على شكلين: أ-ثالسيميا غير خطيرة وتتميز بصغر خلايا الدم الحمراء، وبزيادة عددها إلا أن صحة الفرد تكون طبيعية لدرجة ما وتركيبه الجيني هجينيا.

ب- ثالسيميا خطيرة وتتميز بأنيميا مبكرة وحادة وبتضخم الطحال ضمن أعراض أخرى كثيرة. وتؤدي هذه الحالة إلى الموت قبل بلوغ سن الرشد. والمريض هنا يحمل زوجا مشوها في الجينات.

5- زواج الأقارب:

بينا سابقاً أن كلاً منا يحمل من أربعة إلى ثمانية جينات شريرة أو مشوهة، إلا أنها لا تشكل أي خطر آني على صحتنا، لأنها توجد متنحية. ولقد قدر أن كل واحد من ثلاثة أشخاص طبيعيين يحمل جينا مختبئا يؤدي في حالة وجوده بشكل زوجي إلى قصور عقلي خطير. وعند زواج شخص

بآخر من نفس العشيرة فإن الاحتمال كبير في أن يكون الزوج حاملا لنفس الجين الشرير، ويرتفع ذلك الاحتمال عند الزواج من نفس العائلة، مما يؤدي إلى زيادة مضطردة في احتمال ولادة أطفال مصابين بأحد الأمراض الوراثية.

ويساوي احتمال ولادة طفل مصاب بمرض وراثي لأولاد العم أو الخال من 6- 8٪ في مقابل احتمال 3- 4 ٪ لظهور مثل ذلك المرض في المجتمع ككل. لذلك لا ينصح بزواج أبناء العم خصوصا عند وجود حالة مرضية وراثية في العائلة.

تختلف نسب زواج الأقارب باختلاف البلدان، ففي الولايات المتحدة لا تزيد نسبة الزواج ما بين ابن وابنة العم أو الخال عن واحد في الألف، وتبلغ تلك النسبة معدلا عاليا بين اليابانيين (أربع في كل مائة زيجة). ولقد أظهرت إحدى الدراسات نسبة عالية جدا لزواج الأقارب في الجماهيرية الليبية، فمن دراسة حال خمسمائة امرأة تبين أن ثمانية وأربعين في المائة منهن متزوجات من أقربائهن.

4 وراثة المناعة والدم

لوراثة المناعة والدم أربعة جوانب مهمة طبيا تلك هي:

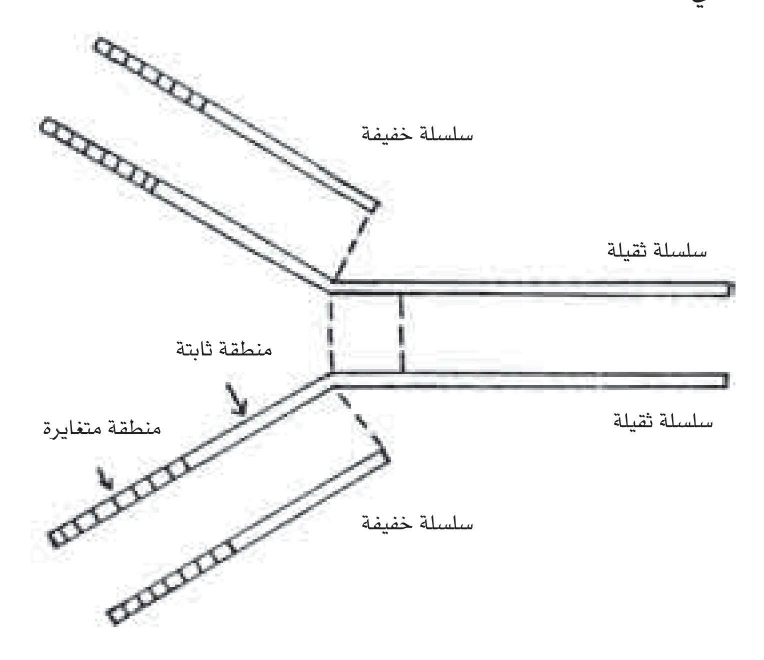
1- فصائل الدم والمشاكل المتعلقة بعدم توافقها.
2- زراعة الأعضاء.
3- أمراض فقدان المناعة.
4- أمراض المناعة ضد النفس (المناعة الذاتية).

ولكي نتعرف على أهمية هذه الجوانب دعنا نلق نظرة على تكوين الدم. يتكون الدم من مجموعتين رئيستين هما الخلايا (الحمراء والبيضاء والصفائح) والسائل الذي هو البلازما بشقيها المصل ومولدة الألياف (الفيبرينوجن). يحدث أحيانا عند عمليات نقل الدم تخثر أو تجمع لكريات الدم، مما يؤدي إلى وفاة المستلم. ويعود سبب هذا التخثر إلى التفاعل بين نوعين من المواد الكيمياوية هما الأنتيجينات والأجسام المضادة. والأنتيجينات بصورة عامة هي جزيئات لها القابلية لاستحداث إنتاج الأجسام المضادة، فتتفاعل معها نوعيا، أي لا يتفاعل أي نوع من الأنتيجينات إلا مع نوع واحد من الأجسام المضادة. ولكي تكون للمادة مثل هذه الخاصية لا بد لها من بنية خاصة، بحيث

يتمكن المضيف من تمييزها عن جزيئاته المثيلة. والبروتينات وعديد السكريات، والأحماض النووية أمثلة على هذه الأنتيجينات. أما الأجسام المضادة فهي بروتينات في مصل الدم من نوع جلوبيولينات جاما تسمى بجلوبيولينات المناعة. ويعتمد تفاعل الأنتيجين بالجسم المضاد على وجود مناطق تعشيق (أو تشابك) خاصة لكل زوج. ويستحدث تكوين مثل هذا المعقد سلسلة من الأحداث تؤدي في النهاية إلى التخلص من الأجسام الغريبة في الجسم. وتبدأ مثل هذه العمليات، التي تدعى باستجابة المناعة، في الأنسجة الليمفاوية إما بإنتاج أجسام مضادة متكيفة ضد البكتيريا والفيروسات وإما بإنتاج خلايا قاتلة ضد الخلايا السرطانية أو المزروعة.

١ - جلوبيولينات المناعة:

يتكون جزيء جلوبيولين المناعة من سلسلتين خفيفتين وسلسلتين ثقيلتين يرتبط بعضهما ببعض بواسطة روابط كيمياوية كما هو مبين في الرسم التالي:



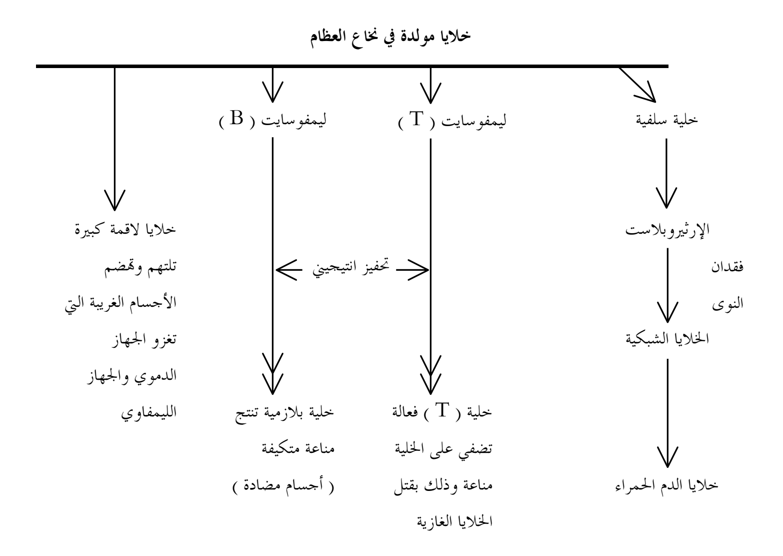
توجد خمسة أنواع من جلوبيولينات المناعة تختلف بأنواع سلاسلها الثقيلة وبوظائفها. فجلوبيولين المناعة (ج): IgG، أكثر الأنواع شيوعا، مسؤول عن مكافحة الإصابات الجرثومية. وجلوبيولين المناعة (ي): IgG مسؤول عن تفاعلات الحساسية وإطلاق الهستامين، ومكافحة طفيليات الأمعاء. وتحتوي كل سلسلة جزيئية على منطقتين: منطقة ثابتة، ومنطقة متغايرة، وتحتوي كل منطقة متغايرة على 3 أو 4 مناطق شديدة التغاير. ويعزى وجود عدد هائل من الأجسام المضادة إلى هذه المناطق المتغايرة وسنأتي على ذلك فيما بعد.

تعتبر المناعة من الآليات المعقدة جدا، ولا زالت غير مفهومة بصورة كاملة لغاية الآن، إلا أن البحوث الحديثة أماطت اللثام عن جوانب عديدة منها. وتلعب بعض خلايا الدم البيضاء (الليكوسايت) دورا مهما في هذه الآلية. من هذه الخلايا ثلاثة أنواع، الأول يدعى بالخلايا الليمفاوية (الليمفوسايت) ويتميز بنواة مفردة كبيرة بعكس الثاني المسمى بالخلايا الحبيبية (الجرانيلوسايت) التي تتميز بكبر حجم الخلايا، وبوجود حبيبات في السيتوبلازم، وبنواة أصغر حجما.

وهنالك نوعان من الخلايا الليمفاوية يدعيان بالخلايا (B) و (T) لا يمكن تمييزها تحت المجهر الضوئي. ويتم إنتاج هذه الخلايا بصورة مستمرة طول حياة الإنسان. ويدعى النوع الثالث بالخلايا اللاقمة الكبيرة (الماكروفاج)، وتنتج في نخاع العظام وتبقى فيه حتى نضوجها، وهي أميبية الشكل تستطيع الوصول إلى أقصى أماكن الجسم. تستطيع هذه الخلايا التعرف على الأجسام الغريبة والتهامها. ويحتوي سايتوبلازمها على إنزيمات خاصة لهضم الأجسام الملتهمة.

ومنشأ هذه الخلايا بالإضافة إلى خلايا الدم الحمراء موضح في الشكل (رقم ١)

ويعتبر تعاون الأنواع الثلاثة من الخلايا البيضاء ضروريا لأجل منح الجسم مناعة كافية. والعملية تحدث كالآتي: لنفرض أن جراثيم بكتيرية غزت جسمك، عندئذ لا بد أن تحتك ويلتصق بعضها بالخلايا اللاقمة الكبيرة، وبالليمفوسايت (B) و (T). ويؤدي هذا الاحتكاك إلى حفر الخلايا البيضاء للاستجابة، فتتحول بعض خلايا الليمفوسايت (B) إلى خلايا



بلازمية تبدأ بإنتاج أجسام مضادة خاصة بنوع أنتيجينات البكتيريا الغازية.

وتقوم هذه الأجسام المضادة بالتفاعل مع الجراثيم وقتلها. تتفاعل الأجسام المضادة في البلازما مع الأجسام الغريبة بعدة طرق، بعضها يؤدي إلى تجميع الخلايا الغريبة في كتلة كبيرة لزجة يمكن التهامها بسهولة من قبل الخلايا اللاقمة الكبيرة. (وتفاعل الدماء من المجموعات غير المتوافقة هو من هذا القبيل كما سوف نذكر فيما بعد). ويؤدي البعض الآخر من الأجسام المضادة إلى تهشيم أغشية الخلايا الغازية، مما يؤدي إلى فقدان محتويات هذه الخلايا. أما خلايا الليمفوسايت (T) فتنتج أجساما مضادة على سطوحها، وهي تهاجم وتقضي على الجراثيم الغازية بالاتصال المباشر. ويدعن مثل هذا التفاعل بالمناعة الخلوية. تجتمع هذه الخلايا القاتلة بأعداد هائلة في منطقة الإصابة فتساعد على تحطيم الكائنات الغازية. ويعزى رفض الجسم للأعضاء المزروعة إلى مثل هذا التفاعل، إلا أن استعمال كوابح المناعة يثبط إنتاج الخلايا القاتلة، ويمنع رفض العضو المزروع. وتكتمل وسائل دفاع الجسم ضد الجراثيم باشتراك الخلايا اللاقمة الكبيرة حيث تزداد شراسة وعددا فتبتلع الغزاة بأعداد هائلة.

ذكرنا سابقا أن عدد الأجسام المضادة المختلفة لا بد من أن يكون هائلا بسبب العدد الهائل من مختلف الأنتيجينات التي يحتمل أن تهاجم الجسم. كيف يستطيع الجسم إنتاج مختلف هذه الأنواع من الأجسام المضادة بالرغم من وجود عدد محدود وراثيا من جلوبيولينات المناعة؟ تفرض إحدى النظريات حدوث تغيرات تركيبية في السلاسل المتغايرة عند احتكاك الجلوبيولينات بالأنتيجينات.

ومثل هذا التغير سيحول جزيء الجلوبيولين إلى جسم مضاد خاص، بالإضافة إلى أن مثل هذا الجزيء سيعمل كطابع لاستنساخ أو إنتاج عدد كبير من نفس هذه الأجسام المضادة. وفي مثل هذه الحالة تتغير نواتج الجين التركيبية، وهي الأحماض الأمينية بتغير البيئة (ونعني تغير نوع الأنتيجينات الغازية). وهذا مناقض للنظريات العامة في الوراثة بالإضافة إلى ما بعد احتمالها.

وحديثا وضعت نظرية انتخاب الأصناف الموحدة لتفسير مثل هذا التغاير الهائل في أنواع الأجسام المضادة. تقول النظرية إن خلايا الليمفوسايت (B) تنتج بأنواع متعددة مساوية لعدد الأنواع المختلفة من الأنتيجينات، التي يحتمل أن تغزو الجسم. ولقد وجدت منطقة على أحد كروموسومات الفيران مسؤولة عن إنتاج الأجزاء المتغايرة من جلوبيولوين المناعة (ج). تحتوي هذه المنطقة على عدد كبير من الجينات كاف للسيطرة على تكوين المجاميع المختلفة من الأحماض الأمينية على السلاسل المتغايرة.

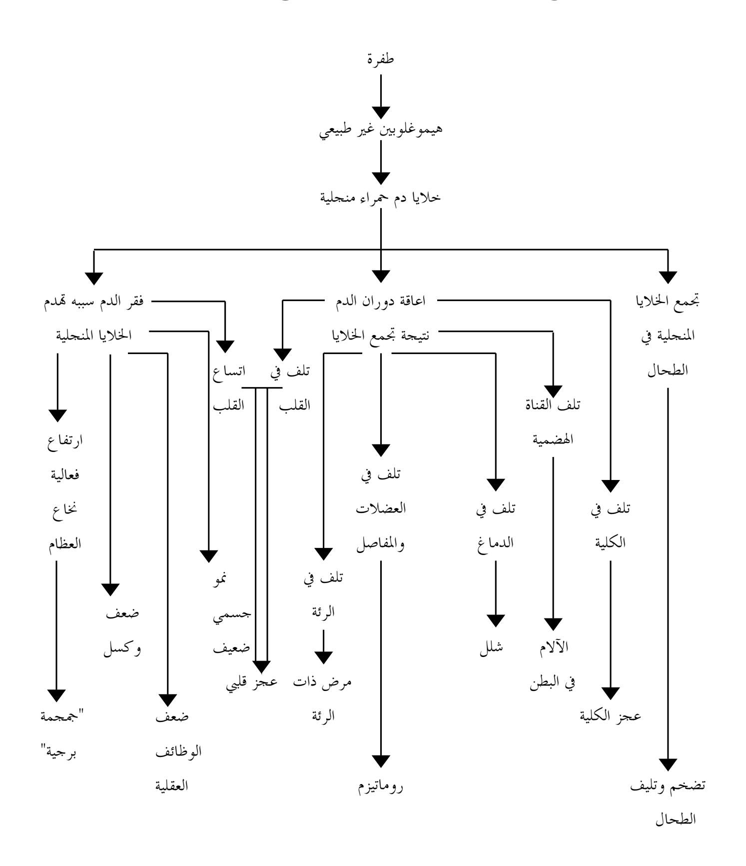
كما وجد أن بعض الفيران لا تستطيع إنتاج أجسام مضادة لبعض الأنتيجينات مهما كانت درجة التعرض. ويبدو أن هذه الفيران لا تمتلك الجينات المسؤولة عن إنتاج السلاسل المتغايرة التي تتفاعل مع هذه الأنتيجينات وتكوين الأجسام المضادة لها. وتفتقر بعض المجتمعات البشرية إلى القابلية لإنتاج أجسام مضادة ضد بعض الجراثيم المرضية. فمثلا قضي على عدد كبير من سكان جزيرة هاواي عندما جلب المبشرون معهم فيروس مرض الحصبة.

وبسبب عدم تعرضهم السابق لمثل هذا الفيروس لم تتطور عضويا تلك الجينات المسؤولة عن إنتاج خلايا الليمفوسايت (B) الخاصة بإنتاج الأجسام المضادة للفيروس.

يفتقر بعض الناس إلى أجسام مضادة لأنتيجينات تدعى بـ (م) و (ن) موجودة على سطح خلايا الدم الحمراء لبعض آخر من الناس بينما نجدها شائعة في دم خنازير غينيا. وسنرى في باب قادم أن معظم الناس لا يمتلكون أجساما مضادة لبعض أو كل أنتيجينات الدم الأخرى.

2- الهيموجلوبين:

ذكرنا سابقا أن تشوه وتحطيم خلايا الدم الحمراء بسبب مرض خلايا الدم المنجلية يرتبط بعيب وراثي واحد، ذلك أن الأشخاص المصابين بهذا المرض يحملون جينا متنحيا يسيطر على إنتاج الهيموجلوبين. ويبين الشكل أدناه كيف يستطيع هذا الجين المفرد أن ينتج العديد من التأثيرات.



دعنا ننظر بصورة مختصرة إلى تركيب الهيموجلوبين لما له من أهمية خاصة في دراسة التنظيم الخلوي، والسيطرة الفسيولوجية الشاملة في جسم الإنسان الحي.

يتألف جزيء الهيموجلوبين الطبيعي في البالغين من أربع سلاسل من مجاميع الأحماض الأمينية، ترتبط كل واحدة منها بمجموعة هيم (التي تحتوي على الحديد)، والتي تقوم بوظيفة نقل الأوكسجين.

وسلاسل الأحماض الأمينية نوعان، اثنان من سلاسل ألفا واثنان من سلاسل بيتا.

ويختلف هيموجلوبين الجنين عن هيموجلوبين البالغين حيث يحتوي على سلسلتي جاما بدلا من بيتا. لذلك وفي خلال فترة قصيرة قبل الولادة يجب على الجنين إيقاف تركيب سلسلة جاما والابتداء بتركيب سلسلة بيتا.

يتم تركيب الهيموجلوبين وذلك بحفز إنتاج خلايا الدم الحمراء من خلايا مولدة في نخاع العظام (راجع الشكل في الباب السابق)، وذلك بإنتاج هورمون خاص من قبل الكليتين، يقوم بإلزام العديد من الخلايا الدموية المولدة باتجاه إنتاج خلايا الدم الحمراء، وبالتالي تصنيع الهيموجلوبين. وباستمرارية انقسام الخلايا المولدة، يستمر الهورمون بتنظيم تركيب الهيموجلوبين وذلك بالتأثير المباشر أو غير المباشر على عمل الجينات.

دعنا نفحص الآن الطريقة التي تؤثر فيها البيئة على تركيب الهيموجلوبين والفوائد التي تتوفر للإنسان القادر على التكيف كاستجابة للتغيرات البيئية.

يقل ضغط الأوكسجين كلما زاد الارتفاع عن مستوى سطح البحر، وتقل نتيجة لذلك كمية الأوكسجين المنقولة بواسطة كل خلية دم حمراء، ولتعويض ذلك يزداد عدد خلايا الدم الحمراء، وكمية الهيموجلوبين، وذلك بإجراء بعض التعديلات الفسيولوجية قصيرة المدى في الجسم.

ويعتبر ضغط الأوكسجين المنخفض إشارة بيئية للتأقلم تستلمها خلايا الكلية فتبدأ بإنتاج الهرمون الحافز الذي يصل خلايا نخاع العظام. تقوم الخلايا المولدة في نخاع العظام بإنتاج خلايا سلفية تصبح بعد نضوجها خلايا حمراء جديدة تعوض عن تلف الخلايا القديمة، وتزيد من كمية الهيموجلوبين في الدم.

3- فصائل الدم:

تتحدد فصائل الدم الأربع (أ) و (ب) و (و) و (أ ب) (A, B, O, AB) بواسطة بعض البروتينات الواقعة على سطح كريات الدم الحمراء، والتي بدورها تتحدد بواسطة المعلومات الوراثية المرسلة من قبل ثلاثة أشكال جينية هي:

(أ) و (ب) و(و). والجين (أ)، مسؤول عن تكوين المادة (أ) التي يعتبر وجودها تحديدا للفصيلة (أ). أما الجين (ب) فمسؤول عن تكوين المادة (ب(التي يؤدي إنتاجها إلى تكوين الفصيلة (ب)، ويحدد الجين الثالث (و) إنتاج المادة غير الفعالة (و). مؤديا بذلك للفصيلة (و). وتتكون الفصيلة (أ ب) نتيجة وجود الجينين (أ) و(ب) معا، فهما متساويان في إنتاج بروتيناتهما، أي انهما متكافئان ومتساويان في التغلب، إلا أنهما يتغلبان كل على حدة على الجين (و) المتنحي، تقع هذه الأشكال الجينية على نفس الموقع الكروموسومي، لذلك فمن المستحيل أن توجد كلها في نفس الوقت فالجينات كما نعلم توجد بصورة أزواج على الكروموسومات المتماثلة، والتراكيب الزوجبة التي تؤدي لها الجينات الثلاثة هي (أ أ) (أ ب) (أ و) (ب ب) (ب و) (وو) ولا تظهر هذه التراكيب الستة إلا أربع فصائل مظهرية، بسبب التكافؤ والتغلب الموجود بين الجينات الثلاثة.

التركيب الجيني	الفصلية
أأ، أو	أ(لأن أ متغلب على و)
ب ب،ب و	ب (لأن ب متغلب على و)
أ ب	أ ب (لأن أ وب متكافئان)
وو	و

يحدث أحيانا عند عمليات نقل الدم تخثر، أو تجمع لكريات الدم، مما يؤدي إلى وفاة المستلم. ويعود سبب هذا التخثر إلى التفاعل بين أنتيجينات الدم (أ) و (ب) والأجسام المضادة لها. وفي الجدول أدناه توضيح للأنواع الطبيعية من الأنتيجينات، والأجسام المضادة لكل فصيلة دم، علما أنه لا يمكن أن يوجد في نفس الجسم أنتيجين، وجسم مضاد خاص به، لأن ذلك سيؤدي إلى تجلط الدم.

فصيلة الدم	الأنتيجنات	الأجسام المضادة
(أ)	(أ)	ضد-ب
(ب)	(ب)	ضد-أ
(أ ب)	(أ) و (ب)	لا يوجد
(و)	لا يوجد	ضد-أ(وضد-ب)

يحدث التفاعل المختثر بين كريات دم فصيلة (أ)، والمصل المضاد-أ الموجود بدم فصيلة (ب)، ويحدث كذلك بين كريات دم فصيلة (ب)، والمصل المضاد-ب الموجود بدم فصيلة (أ)، وكذلك بين كريات دم فصيلة (أ ب)، وأي من مصل المضادين أ و ب، بينما لا يحدث تجمع لكريات دم فصيلة (و) لعدم احتواء دم هذه الفصيلة على أي انتيجين. ويمكن تلخيص عملية نقل أو استلام الدم بين الأفراد ذوي الفصائل الدموية المختلفة كالآتي:

الفصائل المتوافقة (يصح نقل الدم بينهما)

المستقبل (المستلم)	المتبرع
أ	أ، و
أ ب	أ، ب، أ ب، و
ب	ب، و
و	و

الفصائل غير المتوافقة (لا يصح نقل الدم بينها)

المستقبل (المستلم)	المتبرع
أ	ب، أ ب
ب	أ، أ ب
و	أ، ب، أ ب

من الجدول أعلاه نرى أن (و) يستطيع أن يتبرع بالدم لكل الفصائل الدموية، لذلك فهو يعتبر متبرعا عاما والسبب هو عدم احتواء دم الفصيلة (و) على أنتيجينات كما ذكرنا أعلاه، بينما لا يمكن استلام دم من الفصائل

الأخرى (أ، أ ب، ب)، لعدم احتوائه على الأجسام المضادة-أ و ب، والتي يمكن أن تتفاعل مع الأنتيجينات الموجودة في فصيلتي أ و ب. أما الفصيلة (أ ب)، فتعتبر مستقبلة عامة بسبب عدم احتواء الدم فيها على أجسام مضادة، إلا أنه لا يمكن إعطاء دم (أ ب) إلى أي فصيلة أخرى لاحتواء هذه الفصيلة على الأنتيجينات أ وب.

فصائل الدم والأمراض:

لا توجد حتى الآن دلالات قاطعة على علاقة مطلقة بين فصائل الدم والأمراض المختلفة ولربما تكون أكثر العلائق وضوحا، تلك التي بين فصيلة (و) وقرحة الاثنى عشري ويبدو أن فقر الدم الخبيث، وسرطان المعدة أكثر شيوعا بين الأشخاص ذوي فصيلة (أ). وتنتشر قرحة المعدة في فصيلة (و)، كذلك ترتبط فصيلة (أ) مع مرض وراثي نادر يدعى مرض الظفر-الرضفة (nail-patella syndrome) (المتميز إما بالفقدان الكامل للأظافر وإما بفقدان أو تشوه غضروف الركبة، ربما يتعلق بالنساء اللواتي يتناولن حبوب منع الحمل، وجد أن تعقيدات تجلط الدم أكثر احتمالا عند النساء ذوات فصائل (أ) و(ب) و(أ ب).

فصائل الدم في ساحة القضاء:

يوجد عدد كبير من فصائل الدم الوراثية بجانب فصائل (أ ب و)، بالإضافة إلى عدد آخر لا بأس به من البروتينات الوراثية على سطح وبداخل خلايا الدم الحمراء والبيضاء، وفي كثير من إفرازات الجسم كالبصاق والمنى. ويمكن حاليا تشخيص المئات من هذه العوامل الوراثية لغرض تحديد هوية صاحبها، وفي ذلك فائدة كبيرة في حالات القتل والاغتصاب، ففحص عينة صغيرة من الدم أو المنى يمكن أن تساعد كثيرا في تشخيص الجاني. لقد أصبحت الطرق الوراثية تلعب دورا مهما، ومتعاظما في البحث عن الجناة والمجرمين وإدانتهم، حيث توفر أدلة علمية دقيقة وملموسة لا تعتمد على الحدس أو التخمين، وقد بلغت في يومنا هذا من الدقة بحيث يمكن التأكد من النتائج بدرجة كالتي بلغتها بصمات الأصابع، وتعتمد المحاكم في الفصل بالأبوة على فحوص الدم، إلا أن المعلومات

تستخدم في معظم الأحيان لبيان عدم صحة إدعاء الأبوة أكثر من محاولة إثباتها.

ويبين الجدول أدناه فصائل الدم المحتملة لأطفال من مختلف الزيجات:

فصيلة الدم لاحد الزوجين		فصيلة الدم للزوج الآخر	فصيلة الدم المحتملة للطفل	فصيلة الدم المستحيل وجودها بين أطفال هذا الزواج
و	×	و	و	أ ، ب ، أ ب
و	×	أ	و ، أ	ب ، أ ب
و	×	ب	و ، ب	أ ، أ ب
و	×	أ ب	أ ، ب	و ، أ ب
أ	×	أ	و ، أ	ب ، أ ب
أ	×	ب	و ، أ ، ب ، أ ب	**لا يوجد**
أ	×	أ ب	أ ، ب ، أ ب	و
ب	×	ب	و ، ب	أ ، أ ب
ب	×	أ ب	أ ، ب ، أ ب	و
أ ب	×	أ ب	أ ، ب ، أ ب	و

4- التوافق النسيجي:

اعتبرت عملية نقل وزراعة الأعضاء أمرا عمليا وناجحا منذ حوالي ثلاثين سنة، وبالرغم من إطالة حياة المريض بزراعة عضو سليم في جسمه، إلا أن عمره بالعضو الجديد، يكون أقل دائما من عمر الشخص ذي الأعضاء الطبيعية، والكلية أكثر الأعضاء المنقولة نجاحا، فمن دراسة ضمت واحدا وعشرين ألف حالة نقل كلية، وجد أن ثلث المرضى توفوا خلال فترة تقل عن ثلاث سنوات بعد عملية النقل، وما زال معدل عمر البقاء يقل عن سنة في حالات زراعة الرئة. ويعود سبب عدم نجاح زراعة الأعضاء بدرجة

كبيرة إلى رفض جسم المستقبل للعضو المزروع، ما لم يكن المتبرع والمستقبل على درجة عالية من التوافق. والتوافق عال جدا بين التوائم المتشابهة، ويكاد يكون معدوما بين الأشخاص عديمي العلاقة. فدرجة توافق الأنسجة تقل بانخفاض درجة القرابة بين المتبرع والمستقبل.

تعتبر وراثة التوافق النسيجي من أكثر الفروع تعقيدا في الوراثة البشرية، ولا تزال غير مفهومة بصورة تامة، ويعتمد التوافق النسيجي على تفاعل المناعة الخلوي المتضمن. أنتيجينات تتواجد على خلايا الدم البيضاء (الليوكوسيتات) من النوع الليمفوسايتي، وتسمى أنتيجينات الليكوستيات البشرية. (وبصورة مختصرة أ ل ب-HLA). ووظيفة هذه الأنتيجينات تمييز خلايا الأنسجة الحاملة لأنتيجينات أجنبية، أو غريبة، فتقوم بمهاجمتها، وقتلها مؤدية بذلك إلى رفض النسيج المزروع. وعدم التوافق النسيجي شبيهة بعدم التوافق بين فصائل الدم (أ ب و) وتحدده أربعة جينات تقع على أحد الكروموسومات الجسمية. ولهذه الجينات عدد كبير من الأشكال المختلفة مسؤولة عن إنتاج مخلف الأنتيجينات، ونظرا للتعدد الكبير لهذه الأشكال الجينية عند كل موقع، فاحتمال أن يحتوي شخصان (فيما عدا التوائم المتشابهة) على تركيب جيني متشابه أمر يقرب من الصفر.

يستلم كل منا من كلا الأبوين تركيبا معينا من جينات التوافق النسيجي، وهذا يعني امتلاك كل منا لزوج من هذه المجاميع. ولتوضيح العدد الهائل من التراكيب الوراثية الناتجة عن هذه المواقع الجينية الأربعة، نفترض وجود خمسة عشر شكلا جينيا فقط في كل من هذه المواقع الأربعة، ويعني هذا أن احتمال تركيب واحد يساوي (415) أي 50625، وتتحد كل من هذه التراكيب مع التركيبة المقابلة من الوالد الآخر، لتنتج تركيبا خاصا باحتمال 2562890625. ويدل هذا الرقم على احتمال وجود شخصين يحملان نفس التركيب الوراثي بي كل ألفين وخمسمائة مليون شخص. وبإضافة احتمالات فحوص فصائل الدم الأخرى نتوصل بكل تأكيد نسبة مائة في المائة إلى تحديد شخصية أي إنسان على وجه هذه الأرض. ونظرا للتكاليف الباهظة فلا زال استعمال هذه الطريقة محصورا بنطاق ضيق.

وكما وجدت علائق بين فصائل الدم وبعض الأمراض، وجدت كذلك بين انتيجينات التوافق النسيجي والأمراض، فمثلا يتواجد بعض من هذه

الانتيجينات بنسب عالية عند الذين يعانون من مرض جوفي، ويتواجد بعض آخر بنسب عالية عند مرض التهاب الصلب الأقسط (شكل من التهاب المفاصل يصيب العمود الفقري). ومع أن الارتباط بالأمراض ليس قطعيا، إلا أن الشخص الذي له نوع معين من أنتيجينات (أ ل ب) يحتمل أن يصاب بمرض خاص تحت ظروف بيئية وغذاء معينين، ومع توفر مصدر الإصابة ولذلك فإن ما يورث ليس المرض نفسه، وإنما الاستعداد الوراثي لظهوره. وقد يساعد تحديد انتيجينات (أل ب) على معرفة الأشخاص ذوي الاستعداد الوراثي لمرض ما، إلا أن ذلك ما زال بعيدا عن التطبيق نظرا للتكاليف الباهظة.

5- عامل ريسوس:

اكتشف عامل ريسوس عام 1939، وسمي بالريسوس نسبة إلى قرد الريسوس، الذي استخدم دمه في التجارب التي أدت إلى اكتشاف هذا العامل وبالنسبة لهذا العامل ينقسم الناس إلى مجموعتين-الأولى موجبة الريسوسية وتحتوي دماؤها على أنتيجين خاص لا تحتويه المجموعة الثانية لذا فهم سالبو الريسوسية.

يلعب هذا العامل دورا مهما في عمليات نقل الدم بسبب حساسية دم السالبين ضد دم الموجبين، وتكوين أجسام مضادة خاصة في أجسامهم عند استلامهم دما موجب الريسوسية. وإذا ما حدث وأن استلم هؤلاء الأشخاص دما موجبا مرة أخرى، فإن الأجسام المضادة التي تكونت عند الاستلام الأول ستهاجم الدم الجديد وتخثره. وللعامل الريسوسي أهمية خاصة في بعض حالات الحمل تتوضح عند حمل امرأة سالبة من قبل رجل موجب، فيحتمل عندئذ أن يكون الجنين من النوع الموجب. فإذا ما انتقلت أنتيجينات الريسوس عبر المشيمة ودخلت دورة الأم الدموية، فإن جسمها سيبدأ بتكوين الأجسام المضادة الخاصة لمحاربة الأنتيجينات الغازية. يحدث ذلك بصورة بطيئة وتعتمد نسبة الأجسام المضادة على درجة تسرب أنتيجينات الجنين إلى دم الأم. تعبر الأجسام المضادة غشاء المشيمة أثناء الحمل الثاني راجعة إلى الجنين حيث تبدأ بمحاربة خلايا دمه إذا كانت من النوع الموجب، ولا تشكل الأجسام المضادة عادة خطورة على الجنين الأول

بسبب طول الفترة اللازمة لتكوينها بدرجة خطيرة في جسم الأم، فقبل أن يبدأ جسم الأم وإنتاج الأجسام المضادة يكون الطفل الأول قد ولد. والجدير بالملاحظة أن تدمير خلايا دم الجنين يعتمد على درجة تركيز الأجسام المضادة بالإضافة إلى درجة تركيز تلك التي تعبر غشاء المشيمة إلى الجنين. لذلك فكثيرا ما ينجو العديد من الأطفال لعدم وجود تركيز كاف من الأجسام المضادة، ونتيجة تدمير خلايا الدم يكون موت الجنين أو ولادة طفل مريض بفقر الدم والاصفرار.

وقد تصبح المرأة السالبة الريسوس حساسة (أي تبدأ بإنتاج الأجسام المضادة) نتيجة إجهاض في بداية الحمل، مما يشكل خطرا على الوليد اللاحق. ومن الممكن إنقاذ الوليد بعملية نقل دم وهو داخل الرحم، أو بعد الولادة مباشرة. كما يمكن في الوقت الحاضر منع حدوث مثل هذه الحالات الخطيرة، وذلك بحقن الأم بنوع معين من البروتينات يطلق عليها أمينوجلوبيدلين عند ولادة طفلها الأول لمنع تكوين الأجسام المضادة داخل جسم الأم.

والحقيقة أن هناك أسبابا ثلاثة لعدم انتشار الحالات الخطيرة للعامل الريسوسي هي:

أولا: عدم التوافق في فصيلة الدم (أب و) بين الجنين والأم يمنع انتشار خلايا دم الجنين في الدورة الدموية للأم.

ثانيا: لتسرب خلايا دم الجنين في الدورة الدموية للأم يجب أن تكون مشيمة الأم مخرمة أو معطوبة وهذا نادر الحدوث.

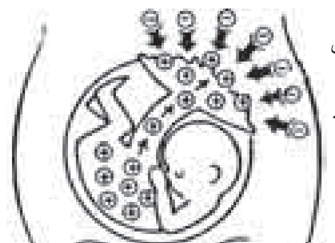
وثالثا: وجود احتمال لا بأس به في أن يكون العامل الريسوسي للجنين سالبا بالرغم من إيجابية دم الأب بسبب هجنة الأب لهذا العامل. ودم الجنين السالب لا يحفز دم الأم على إنتاج الأجسام المضادة.

بالرغم من ذلك وجب أخذ الحذر والتأكد عند الزواج وقبل ولادة الطفل الأول من العامل الريسوسي لتجنب حدوث كارثة، فزيارة الطبيب قد تغني عن الكثير من الآلام والمصاعب.



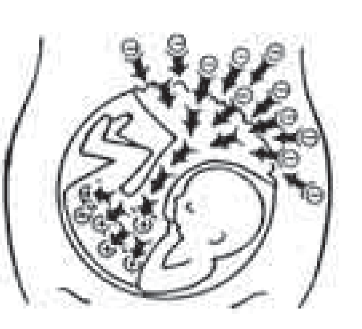
ا- يبدأ الجنين بتكوين دم موجب الريسوس عندما يستلم جينات الريسوس الموجبة+ من الأب

2- دم الأم سالب الريسوس-



3- ترحل بعض العوامل الموجبة الى الام عن طريق المشيمة.

4- يبدأ دم الأم بانتاج الأجسام المضادة لمهاجمة المواد الدخيلة.



5- تدخل الأجسام المضادة من الأم جسم الجنين وتبدأ بتحطيم خلايا دمه.

إذا كانت الأم قد استلمت في السابق دماً موجب الريسوس او حملت بطفل موجب الريسوس فسيكون جسمها محتوياً باالأصل على الأجسام المضادة. عند ذلك تحدث الخطوتان 3, 4. خلال الحمل الثاني او اي حمل لاحق.

شكل (22): تتحلل خلايا دم الجنين الحمراء نتيجة عدم التوافق في العامل الريسوسي بين دم الجنين ودم الأم.

5 وراثة الصفات الكمية

ذكرنا في السابق صفات وأمراضا وراثية تحدد من قبل عوامل وراثية قليلة، ولاحظنا أن كلا منها مقسم إلى أشكال ومجاميع محددة، ومنفصلة بعضها عن بعض. فمثلا يكون العامل الريسوسي للفرد موجبا أو سالبا أو من فصيلة دم (أ) أو (ب) أو (أ ب) أو (و)، أو مصابا بمرض أنيميا الخلايا المنجلية، أو ناقلا لها أو طبيعيا. إلا أن قسما آخر من الصفات الوراثية لا يتمثل بهذه الطريقة. فمثلا يختلف التحديد الوراثي لطول الجسم عن الأمثلة السابقة، والسبب أنه إذا ما حاولنا تصنيف طلبة إحدى المدارس على حسب أطوالهم، لوجدنا-بسرعة-أننا نتعامل مع صفة تظهر اختلافات متدرجة ومستمرة، ليس من السهولة تصنيفها الى مجاميع منفصلة. وتظهر العديد من الصفات والأمراض توارثا مماثلا كلون ووزن الجسم ولون العين والشعر. وتتأثر هذه الصفات بدرجات متفاوتة بالبيئة، فالوزن يتأثر بنوع الغذاء وكميته، ولون الجسم بدرجة الحرارة وشدة الضوء. وتفسر وراثة الصفات الكمية على أساس وجود جينات متعددة تحدد كلا منها. ويساهم كل جين بقدر معين في تحديد المظهر الخارجي... فالجينات كالنمل كل

يضيف حبة إلى الخزين، فكلما زاد عدد النمل زاد الخزين، والطول يزداد كلما ازدادت الجينات المساهمة في العمل، ويقل كلما قلت الجينات المساهمة (وبتعبير آخر كلما زادت الجينات غير المساهمة)... فلو اعتبرنا-على سبيل المثال-عدد الجينات المحددة للطول بمقدار عشرة، فإن وجود هذه الجينات العشرة مجتمعة عند الفرد ستمنحه أطول قامة ممكنة، أما عند عدم وجود أي من هذه الجينات المساهمة، فإن قامة الفرد ستكون في غاية القصر.

١ - لون جسم الإنسان:

فرض وجود عدد من الجينات المختلفة تحدد التباين في لون جسم الإنسان. واعتمد تحديد العدد على دراسة شجرات العائلة لعدد كبير من الزيجات بين البيض والسود. ولا بد من التأكيد على أن لون جسم الإنسان هو صفة مستمرة ومتدرجة، وبمعنى آخر هو صفة كمية، فلو تم قياس هذه الفروق اللونية في عدد كبير من الناس، وسجل عدد مرات ظهورها، أي عدد الأشخاص لكل درجة لون، ورتبت تلك البيانات في صورة جدول تكراري على أساس نسبة الأشخاص في كل فئة فسيتخذ التوزيع شكل التوزيع المعتدل، ويأخذ هيئة منحنى متصل للدلالة على تغاير مستمر يحتوي على مختلف الدرجات على عكس التغاير المتقطع الذي يعني وجود، أو عدم وجود الصفة كمرضى الأنيميا المنجلية أو نزيف الدم الوراثي.

لنفرض على سبيل التبسيط أن عدد درجات اللون (أو التصبيغ) من الأبيض إلى الأسود هو خمس، وتتمثل في الأرقام ١, 2, 3, 4, 5 على التوالي، ولو حدث وأن تزوج أبيض (١) من أسود (5) فسيكون لون الأطفال متوسطا أي درجة (3). ولو اعتبرنا بين أفراد هذا الجيل فقط فإن جميع درجات اللون ستظهر بين أفراد الجيل الثاني وبنسبة:

16/١ درجة (١): 16/4 درجة (2): درجة 16/6 (3): 16/4درجة (4): 16/١ درجة (5) (وعلى أساس تكرار هذه الدرجات اللونية الخمس، تم افتراض وجود زوجين من الجينات تحدد هذه الصفة(شكل 24)، إلا أن هذا الافتراض اعتباطي وغير متكامل. لقد وجد حديثا من خلال قياس معامل انعكاس لون الجسم بواسطة جهاز السبكتروفوتومتر (أداة لقياس شدة الضوء النسبية بين مختلف أجزاء الطيف) أن لون الجسم يتدرج باستمرار من الفاتح إلى

الداكن، ويتراوح عدد الجينات من أربعة إلى خمسة جينات تساهم بدرجات متساوية تقريبا في درجة اللون.

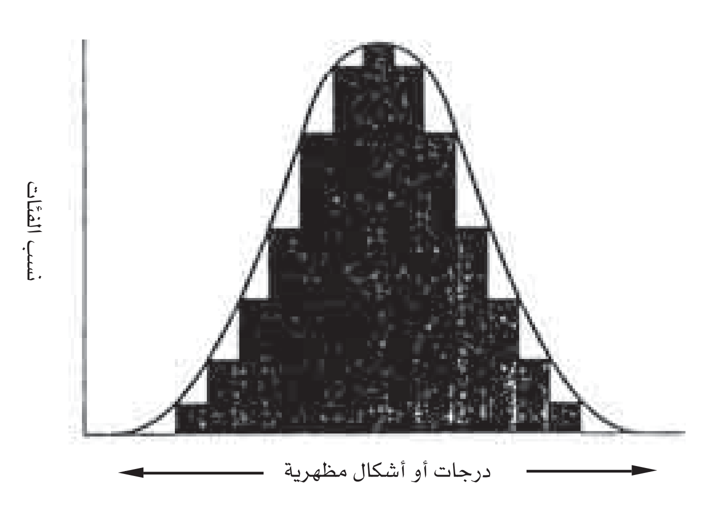
2- لون العيون:

يختلف الناس في ألوان عيونهم، أي كمية الصبيغات الموجودة في القزحية، فالعيون الزرقاء تحتوي على أقل كمية من الصبيغات على عكس العيون البنية التي تحتوي على أعلى كمية من الصبيغات، ويظهر جليا التدرج في لون العيون من الأزرق الفاتح إلى البني الداكن، وبالرغم من أن وراثة لون العيون. أمر معقد، إلا أنه يمكن تمييز تسعة مجاميع لونية مدرجة أدناه على أساس زيادة كمية الصبيغات.

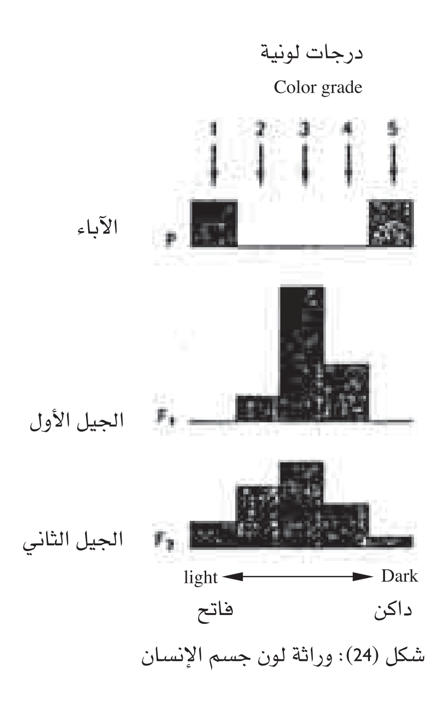
1- أزرق فاتح
2- أزرق متوسط
3- أزرق داكن
4- رمادي
5- أخضر
6- بندقي
7- بني فاتح
8- بني متوسط
9- بني داكن

لاحظ أن وضع الألوان في هذه المجاميع التسعة ما هو إلا تبسيط لغرض الدراسة، حيث يعتمد تحديد اللون على طريقة الفحص والتقنية المستعملة.

تزداد الجينات المساهمة كلما ازدادت كثافة اللون، استنادا إلى القاعدة التي ذكرناها سابقا، وبما أن اللون الأزرق الفاتح هو أقل الألوان كثافة، لذا ينعدم وجود أي من جينات اللون القاتم المساهمة، وبزيادة العدد نتدرج في الألوان إلى أن نصل إلى اللون البني الغامق، والذي يحدد من قبل ثمانية جينات. ومع أن هذا العدد لا يمكن أن يكون بأي حال من الأحوال قطعيا، لأنه استند بالأساس على عدد المجاميع اللونية، إلا أنه من المؤكد أن لون العيون يحدد كميا من قبل عدد كبير من الجينات.



شكل (23): توزيع معتدل على شكل منحنى متصل يمثل بيانات صفة كمية مستمرة التغاير.



شكل (24): وراثة لون جسم الإنسان

3- الوراثة الكمية المتجاوزة (المتعدية):

نلاحظ أحيانا في بعض العائلات تفوق بعض صفات الأولاد على تلك التي لآبائهم. فالأولاد قد يكونون أطول أو أقصر من طول قامات آبائهم، وينطبق ذلك على لوني الجسم والعين، وغير ذلك من الصفات الكمية، ويطلق على ظهور مثل هذه الحالات التعدي (التجاوز). وسبب ذلك يعود إلى التوزيع الخلطي للجينات خلال عملية تكوين الجاميطات، مما يؤدي أحيانا إلى تجمع الجينات المساهمة

مثال على الوراثة الكمية المتجاوزة (المتعدية)

1- الآباء:	أزرق متوسط *	بني متوسط
الأطفال	خضر العيون	
2- الآباء:	أخضر *	أخضر
الأطفال:		

احتمال ظهور الألوان بالتدريج

1- أخضر (أعلى احتمال)
2- رمادي أو بندقي.
3- أزرق داكن أو بني فاتح
4- أزرق متوسط أو بني متوسط
5- أزرق فاتح أو بني داكن (أقل احتمال)

الأزرق الفاتح الداكن هما لونان متجاوزان

من كلا الأبوين مع بعض في البويضة المخصبة، مما يؤدي إلى إنتاج صفة متفوقة كالطول الفارع، ولون العين الغامق، وقد تختفي هذه الجينات بنفس الطريقة العشوائية في التوزيع مؤدية إلى ظهور عدد أكبر من الجينات غير المساهمة، ولذلك تظهر صفة ذات قيمة أقل كقصر القامة ولون العين الفاتح (راجع المثال أعلاه).

وبسبب تعقيد وراثة الصفات الكمية تصبح معرفة احتمال ظهورها مسألة صعبة للغاية ويمكن القول: إن احتمال ظهور أي صفة من هذا

القبيل يختلف اختلافا كبيرا من حالة لأخرى، ولا يمكن التخمين إلا بدراسة شجرة العائلة (سجلات نسب العائلة) دراسة موسعة، ومع ذلك فإن أي محاولة لتخمين صفة من الصفات الكمية في الأطفال عن طريق معرفة صفات آبائهم تؤدي غالبا إلى نتائج مضللة.

6 التشوهات الكروموسومية

1 - التغيرات في عدد وتركيب الكروموسومات:

يعزى الكثير من الأمراض والعاهات إلى تغيرات تحصل في الكروموسومات، كفقدان أو إضافة كروموسوم كامل، أو جزء صغير من الكروموسوم، فتظهر على الفرد نتيجة هذه التغيرات الكروموسومية تغيرات معينة في صفاته الخارجية. والتشوهات من هذا القبيل كثيرة ومتنوعة، وتختلف نسبة انتشارها من مجتمع لآخر، ففي إنكلترا يولد كل سنة حوالي خمسمائة طفل يعانون من مختلف التشوهات الكروموسومية. ويؤدي بعض التشوهات الكروموسومية الكبيرة إلى الإجهاض بسبب التغير الكبير الحاصل في تركيب أعضاء الجنين، أما إذا قدر للطفل أن يولد فسيكون محملا بعاهات كبيرة مثل قصر اليد أو تشويه الرأس... الخ من التشويهات المختلفة التي سنأتي على بعضها عند دراستنا لها.

يعود حوالي 20٪ من حالات الإجهاض إلى التشوهات الكروموسومية. ويعزى معظم هذه الحالات إلى وجود كروموسوم إضافي في الخلايا الجنينية، كما يعزى قسم لا بأس به إلى فقدان

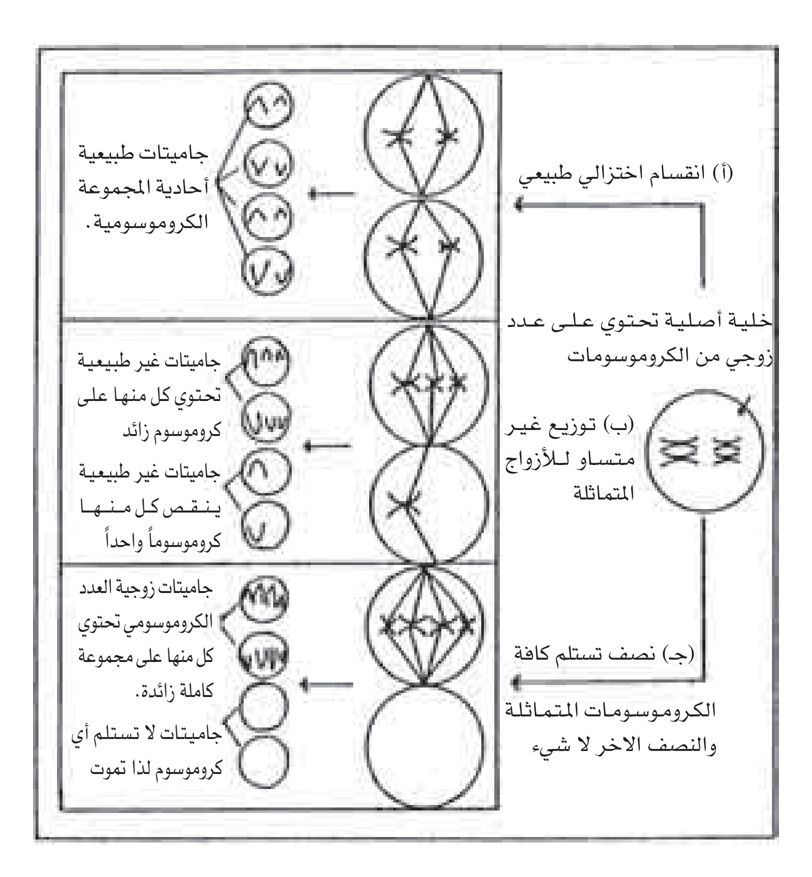
الكروموسوم الجنسي (س). ويزيد من احتمال حدوث هذه التشوهات عديد من العقاقير والمواد الكيميائية. وبين الدراسات التي تمت عن علاقة حبوب منع الحمل بهذه التشوهات، وجد في كندا أن النساء اللواتي يتناولن هذه الحبوب لمدة ستة أشهر قبل حملهن، تحتوي أجنتهن على نسبة عالية من التشوهات الكروموسومية، ويؤدي ذلك في معظم الأحيان إلى الإجهاض المفاجئ.

وفي بعض الحالات النادرة يحتوي الجسم على خليط من الخلايا الطبيعية وغير الطبيعية فالأولى تحتوي على عدد طبيعي من الكروموسومات بينما تحتوي الأخرى على كروموسوم زائد ويحصل هذا المزج خلال عمليات الانقسام المستمرة للبويضة المخصبة مؤدية بذلك إلى تكوين أنسجة أو أعضاء مختلطة الخلايا كالدماغ والأعضاء التناسلية والدم والجلد.

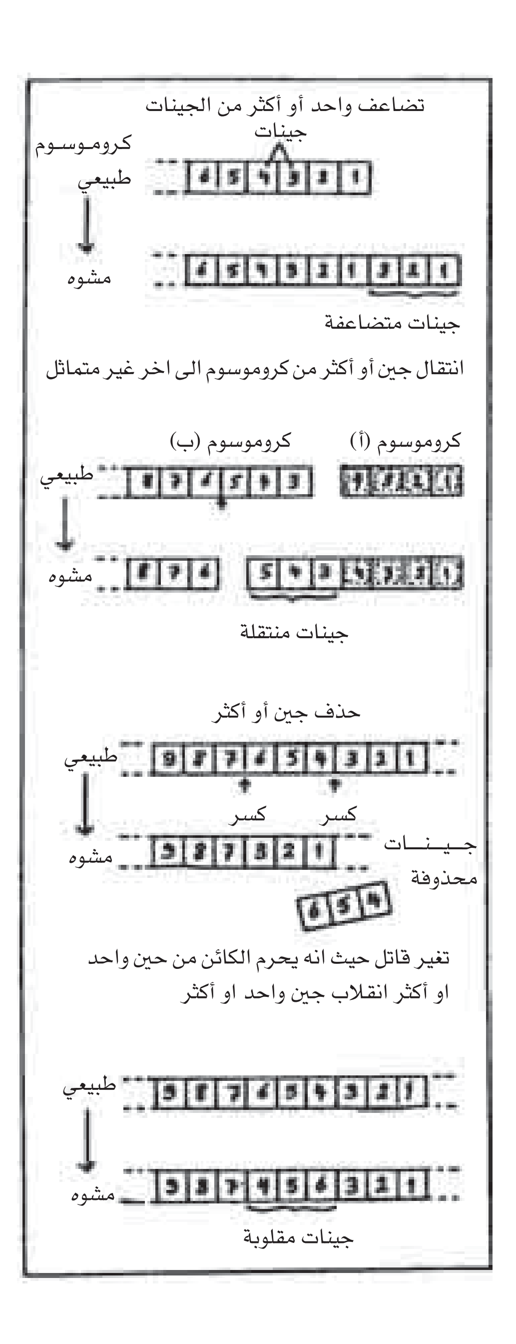
وحتى إذا وجدت الكروموسومات كلها، فإن خللا ما يمكن أن يصيب أحدها أو مجموعة منها. ومن هذه التغيرات انكسار أو تهشم الكروموسوم اللذان يحدثان تلقائيا، أو كنتيجة للإصابة بفيروس ومنها أيضا انفصال قطعتين من كروموسومين مختلفين، وإعادة التحامهما بعد تبادل موقعيها، ليتوارثا بعد ذلك من جيل إلى أخر عن طريق نسل الوليد المصاب. وأحد أنواع التغيرات في تركيب الكروموسوم هو مرض داون الشائع، والذي يكون ضحيته مغولي الوجه، يشكو من التخلف العقلي، بالإضافة إلى تغيرات وتشوهات فيزيولوجية وجسمية عديدة. ويحصل أحد أنواع هذا المرض نتيجة التصاق كروموسوم زائد بآخر. ويرجع هذا المرض في معظم الحالات إلى كون الأم الطبيعية ناقلة لنوع من التشوهات التركيبية يدعى بالانتقال حيث تحتوي كافة خلاياها على كروموسومين ملتصقين لا ينفصلان خلال تعوين البويضات. فإذا ما لقحت بويضة تحتوي على هذين الكروموسومين الملتصقين من قبل حيمن طبيعي فستحتوي خلايا الجنين على عدد كروموسومي طبيعي إلا أن إحداها بالحقيقة عبارة عن التصاق كروموسومين.

وللتشخيص المبكر لمثل هذه الحالات أهمية كبرى ولتوضيح ذلك دعنا نلق نظرة على حالة حصلت فعلا قبل سنوات:

حملت إحدى السيدات ثلاث مرات خلال خمس سنوات، ولكنها كانت تجهض في كل مرة خلال شهرها الثاني أو الثالث، ولذلك نصحها الطبيب



شكل (25) تيرات في العدد الكروموسومي


تضاعف واحد أو أكثر من الجينات
جينات
كروموسوم
طبيعي
مشوه
جينات متضاعفة
انتقال جين أو أكثر من كروموسوم الى اخر غير متماثل
كروموسوم (أ)
كروموسوم (ب)
طبيعي
مشوه
جينات منتقلة
حذف جين أو أكثر
طبيعي
كسر
كسر
مشوه
جينات محذوفة
تغير قاتل حيث انه يحرم الكائن من حين واحد
او أكثر انقلاب جين واحد او أكثر
طبيعي
مشوه
جينات مقلوبة

بفحص كروموسوماتها وكذلك كروموسومات زوجها. وظهر في النتيجة أن تلك السيدة تحمل انتقالا متوازنا(*) فهي لذلك ناقلة لمرض داون وأخبر الزوجان أنه من الجائز إنجاب طفل سليم، وبعدئذ حملت هذه السيدة مرة أخرى وأثناء فترة الحمل فحص الجنين، فظهر أنه يحمل مثل أمه إنقلابا متوازنا، إلا أنه سليم معافى. وأدى اكتشاف هذا التغير الكروموسومي إلى البحث عن مثل هذه التغيرات في أفراد عائلتها، فظهر أن أمها وخالها واثنتين من خالاتها يحملون نفس التشوهات الكروموسومية، والأهم من ذلك ظهر أن أربعا من بنات خالاتها يحملن هذه التغيرات، وأن-لإحداهن طفلا مصابا بمرض داون نتيجة انقلاب غير متوازن، وفي الوقت الذي تم فيه فحص أفراد العائلة كانت بنت خالة أخرى حاملا، فكان أمرا مناسبا أن يفحص الجنين فظهر أنه يحمل تغيرات كروموسومية تؤدي إلى الإصابة بمرض داون. فكان أن قررت بنت الخالة هذه الإجهاض لتجنب الكارثة المرتقبة.

ترينا هذه القصة كيف أن تلك السيدة بعد معاناتها من ثلاث حالات إجهاض، عرفت أنها تحمل تشوها كروموسوميا، وأن احتمال ولادة طفل مصاب يبلغ عشرة في المائة، ومن ثم ترك لها ولزوجها حق تخطيط حياتهما. نرى أيضا كيف أن الفحص الكروموسومي قد وفر على هذين الزوجين الكثير من المتاعب والأموال والقلق، وكيف أن تلك السيدة أخبرت جميع أفراد عائلتها لتلافي الخطر، ولكي يكون الجميع على يقين بما ورثوا وما سيورثونه لأطفالهم... فكان تصرفها دليل مسؤولية وشجاعة فائقة.

ومن التغيرات الكروموسومية الأخرى انكسار أحد الكروموسومات في موقعين، ثم إعادة التحام القطعة الوسطى بعد حصول انقلاب بدرجة 180، فتتغير تبعا لذلك مواضع الجينات. وتؤدي هذه الحالة إلى بعض التشوهات الفيزيولوجية والمظهرية والعقلية، كنتيجة للتغير الحاصل في عمل الجينات المتغيرة مواقعها، مما يدل على أن موقع الجين على الكروموسوم ضرورة

(*) الانقلاب هو انعكاس تسلسل مجموعة من الجينات في كروموسوم معين. وعلى سبيل المثال التسلسل أ ب ت ح ج ث خ د ذ يمثل انقلابا في الجينات ث ج ح، إذا ما اعتبرنا التسلسل الصحيح على الكروموسوم يتمثل في أبجدية. والانقلاب المتوازن يعي حصول انقلاب في كل من الكروموسومين المتماثلين في نفس الوقت مؤديا (على عكس ما يحصل عادة في الانقلاب المفرد) إلى اقتران وانفصال طبيعيين خلال عملية الانقسام الاختزالي وبالتالي إلى جاميتات طبيعية.

أساسية لعمله الطبيعي.

وفي حالات أخرى يحدث أن تنفصل وتحذف قطعة صغيرة من الكروموسوم. وتعتمد خطورة الحالة المرضية على نوع وحجم القطعة المحذوفة، ولمثل هذه التشوهات الكروموسومية حالات كثيرة نذكر واحدة منها، اكتشفت قبل سنوات في مدينة لندن عندما اتصلت إحدى السيدات الشابات بطبيب أخصائي لغرض الحصول على استشارة وراثية لسبب غير عادي، حيث كانت قد استدعت سمكريا قبل فترة قصيرة. وبينما كان السمكري يقوم بتصليح حوض الماء في المطبخ، سأل السيدة عما إذا كانت قد ابتاعت قطة جديدة. امتعضت أول الأمر من سؤاله فلقد كان ما سمع هو صوت بكاء طفلها البالغ من العمر أربعة أسابيع، ولكنها ما لبثت أن تيقنت أن صوت ابنها يشبه فعلا مواء القطة. ولما كان طفلها يعاني أيضا صعوبة شديدة في التغذية قررت زيارة الطبيب. حملت تلك السيدة حملا طبيعيا ولم يظهر في عائلتها أي حالة سابقة لمرض وراثي. وظهر خلال الفحص الطبي بالإضافة إلى شبه بكاء الطفل بمواء القطة، استدارة الوجه الشديدة، والعينان المبتعدتان، واعوجاج الإصبع الخامس في كلتا يديه، ومرمرة (لغط) القلب التي يمكن سماعها بوضوح، مما يثبت إصابة الطفل بمرض وراثي يدعى (ببكاء أو مواء القطة) وهو يشمل بالإضافة لما ذكر تخلفا عقليا، وإعاقة جسمية تصبح واضحة خلال بضعة أشهر بعد الولادة.

وبالإضافة إلى تكسر الكروموسومات تلقائيا، تعمل البيئة على تفاقم الداء، فمثلا يؤدي التعرض إلى موجات عالية من الأشعة السينية (كالتي تستعمل في فحص الأحشاء الداخلية) إلى كسر كروموسومات خلايا الدم من دون أن يشكل ذلك خطرا وراثيا حقيقيا، لكن الخطر يكون جليا عند تعرض الجنين إلى تلك الأشعة. وتؤدي الإصابة بالفيروس (الرواشح) وتناول بعض العقاقير الطبية إلى تكسر الكروموسومات وسيتم شرح معظم ذلك في فصول قادمة.

2- التشوهات في الكروموسومات الجنسية:

بينا سابقا أن كل خلية طبيعية تحتوي على ستة وأربعين كروموسوما، منها زوج يتعلق بتحديد الجنس أطلقنا عليه الكروموسومات الجنسية وذكرنا

أن التكوين الكروموسومي للأنثى هو (س س + 44 كروموسوماً جسمياً)، وللذكر هو(س ص + 44 كروموسوماً جسمياً). ومع ذلك يولد أحيانا بعض الأطفال بأكثر من كروموسوم سيني أو صادي، ويولد آخرون دون أحدهما. ويحدث مثل هذا التوزيع غير العادل خلال عمليتي تكوين الخلايا الجنسية (والحيامن والبويضات) والإخصاب.

وتتعرض الكروموسومات الجنسية إلى نفس التغيرات التي تتعرض لها الكروموسومات الأخرى، كالكسر والحذف، لذلك فقد يولد شخص تحتوي بعض خلاياه على كروموسومات جنسية طبيعية، وبعض آخر على كروموسومات جنسية غير طبيعية. وفي العادة تقع مثل هذه التغيرات في ولادة من بين كل خمسمائة على الأقل.

ومن ضمن الحالات الشاذة غير النادرة بروز الثدي وضمور الخصيتين، وعدم تكوين الحيامن، وارتفاع تركيز بعض الهورمونات الجنسية عند الذكور، مما يجعل أجسامهم شبيهة بأجسام النساء خصوصا بعد البلوغ، ويرافق ذلك قصور عقلي. وتعود كل هذه الأعراض. إلى كروموسوم سيني إضافي بحيث يبلغ العدد الكروموسومي سبعة وأربعين فردا أي أربعة وأربعين كروموسوما جسميا + كروموسومين سينيين + كروموسوم صادي. ويتم علاج هذه الحالة بإعطاء الذكر المصاب زرقات من الهورمونات الذكرية مدى الحياة، لأجل إضمار الثدي واخشيشان المظهر، ولتوفير حياة جنسية طبيعية عدا بقاؤه عقيماً.

والنوع الآخر من التشوهات ينتج من إضافة كروموسوم صادي، بحيث يبلغ العدد الكروموسومي سبعة وأربعين كروموسوما، اثنين منها من النوع الصادي. ووجود هذا الكروموسوم الإضافي دفع الكثير من الناس سابقا إلى الاعتقاد بأنه السبب البيولوجي لميل الشخص المعني نحو العنف والإجرام. مما أدى إلى تبرئة ساحة كثير من المجرمين على أساس تركيبهم الكروموسومي (س ص ص) فلا سلطان لهم على تصرفاتهم، وأن ما ارتكبوه من جرم كان نتيجة الكروموسوم الإضافي الصادي (كروموسوم الرجولة والخشونة).

والتغيرات في عدد الكروموسومات الجنسية كثيرة، فمن الأطفال من يولد بثمانية وأربعين، أو تسعة وأربعين كروموسوما. وتبدو المرأة التي تحمل

ثلاثة كروموسومات سينية طبيعية من الناحية الجسمية، إلا أنها كثيرا ما تعاني من اضطرابات عقلية. فقد ظهر من دراسة حال أربع وعشرين امرأة من هذا النوع أن أثنتين وعشرين منهن وجدن في معاهد المعوقين عقليا، ومن هؤلاء الاثنتين والعشرين، وجد أن اثنتين مصابتان بالجنون، وخمسا بانفصام الشخصية، وستا بالهوس.

ووجد أيضا نساء بأربعة كروموسومات جنسية، وهؤلاء النساء طبيعيات من الناحية الجسمية، وحيضهن الشهري طبيعي، ولكنهن يعانين من تخلف عقلي وضعف في الذكاء.

أما نقص الكروموسومات الجنسية فقد يقلب الجنس، فالأنثى بدون كروموسوم سيني تولد بتشوهات جسمية واضحة، تعرف بمرض تيرنر. ولا يزيد طول هؤلاء الإناث خلال مرحلة البلوغ عن خمس أقدام، وأعناقهن مكففة وذوات أوجه متميزة. وبالرغم من نمو شعر العانة وشعر الإبط، إلا أن حيضهن الشهري لا يظهر أبدا. ويكون الرحم ضعيف التكوين، وبصورة عامة لا تتمكن هؤلاء النساء من الحمل. ويوصف عادة هورمونات الإوستروجين لتكوين الأثدية ولظهور الحيض الشهري.

ومن الإحصائيات وجد أن من خمس وأربعين إلى ستين من كل مائة حالة إجهاض تعود إلى تشوهات كروموسومية، ولسبب لا يزال غير معروف وجد أن أكثر التشوهات شيوعا يحدث نتيجة مرض تيرنر، وهذه التشوهات تحدث بحوالي 20٪ من حالات الإجهاض ولا تستطيع إكمال فترة الحمل إلا حوالي 2٪ فقط من هؤلاء النسوة. ومن العجب أيضا أن نجد زيادة من خمسة إلى عشرة أضعاف في نسبة ظهور التوائم عند مثل هذه الحالات المرضية، التي يكون معظمها من النوع المتماثل (المتشابه).

ولبعض الأشخاص. الذين يعانون من تشوهات كروموسومية أعضاء تناسلية ذكرية وأنثوية معا، ويسمى هؤلاء الجنس المتوسط (أو الخناث) وقد يكون للمريض قضيب وفرج وخصية ورحم من دون علاقة بالعقم. وللخنثى الحقيقي (ذكر أو أنثى) خصيتان ورحم، وقد يكون العضوان منفصلين أو متحدين. وتختلف الأجزاء الجنسية الخارجية من حالة لأخرى مما يصعب التشخيص استنادا إليها فقط. وتكون كروموسومات معظم المرضى من النوع الأنثوي، بالإضافة إلى وجود بعض المرضى ممن تكون

خلايا أجسامهم مختلطة (أي بعضها ذكري والبعض الآخر أنثوي). وتزال عادة بعض الأعضاء عديمة الوظيفة أو الضعيفة لمنع حدوث مرض خبيث، كما تستخدم الهورمونات الجنسية لتقوية عناصر الجنس الثانوية. ليبدو الشخص أنثى أو ذكرا طبيعيا على الرغم من أنه عقيم في معظم الأحيان.

وهنالك حالات يطلق عليها الخنوثة الكاذبة، وهي حالات يكون فيها المريض طبيعيا من الناحية الكروموسومية، ولكن الأعضاء التناسلية الخارجية تميل إلى التشابه مع تلك التي تكون للجنس الآخر. وتجرى عمليات جراحية في معظم الحالات لتعديل ذلك التشوه. وتنشأ إحدى حالات الخنوثة الكاذبة الأنثوي عن عجز الغدة الأدرنالية (الكظر) في تكوين مادة الكورتيزون يرافقه زيادة في إفراز هورمون خاص يؤدي إلى إظهار الأنثى بمظهر الرجل. وتحدث هذه الحالة في حوالي واحد من كل خمسة وعشرين ألف ولادة. وعلاج مثل هذه الحالات صعب لما ينطوي عليه من مضاعفات نفسية. والمنطقي أنه في حالة ولادة طفلة بكروموسومات طبيعية أن تترعرع كأنثى، ومع ذلك فالجنس الوراثي ليس بالأساس الذي يعتمد عليه دائما فهنالك عوامل أخرى منها:

1- شكل الجنس الخارجي.

2- الجنس الذي ترعرع عليه الطفل طبيعيا.

3- العمر الذي تم فيه تشخيص التشوه الجنسي.

ويوصى عادة بالاحتفاظ بجنس الطفل الذي ترعرع عليه، وعدم تغييره لأن هذا التغيير يؤدي إلى مضاعفات نفسية خطيرة.

7 التشوهات الجنينية

١ - أمثلة على التشوهات الجنينية:

يتراوح شكل التشوهات الجنينية من ظهور الوحمة (وهي علامة خلقية على الوجه)، إلى ثقوب في القلب، أو تشوهات مرعبة على الوجه، بل وحتى طفل برأسين. ويعزى معظم هذه التشوهات إلى عوامل وراثية عديدة، قد لا تكون قد ظهرت سابقا في العائلة. وقد تحدث مجتمعة أو مفردة نتيجة عوامل بيئية أثرت على نمو الجنين، وهي ما تعرف بالتشوهات الجنينية المكتسبة. وهنالك الكثير من الحالات التي لا يستطاع فيها التمييز بين دوري الوراثة والبيئة. ويلعب الفحص الدقيق، ودراسة تاريخ العائلة، دورا مهما في الكشف عن الأمراض الوراثية. فيمكن مثلا الكشف عن مرض التصلب الحدبي (Tuberous Sclerosis) بواسطة الأشعة السينية التي تظهر ترسبات من الكالسيوم في الدماغ، بالرغم من عدم وضوحه بالفحص الخارجي.

توصل أطباء النفس في العالم الغربي إلى أن ستة بالمائة من الناس يعانون من أعراض أمراض عقلية قد تظهر في بكور الحياة. وتتراوح نسبة التشوهات الجنينية الرئيسة من اثنين إلى ثلاثة

بالمائة. ويعاني من خمسة وعشرين إلى ثلاثين بالمائة من الأطفال المراجعين للمستشفيات الرئيسة من تشوهات جنينية، أو أمراض وراثية، أو تخلف عقلي. أما نسبة التشوهات الجنينية الثانوية فتتراوح من ست إلى أربع عشر بالمائة.

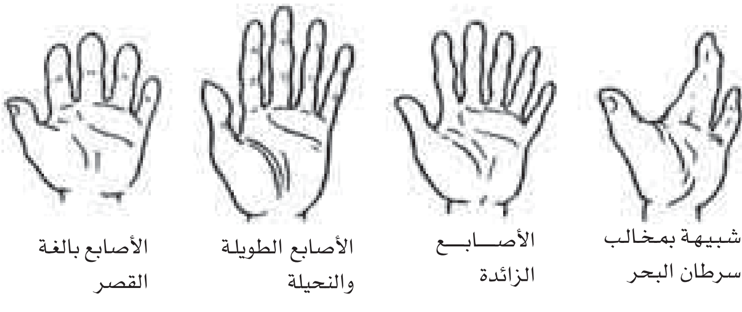
وأسباب التشوهات الجنينية عديدة، فمنها ما يرجع إلى تغيرات كروموسومية مثل الزيادة أو النقصان في تركيب الكروموسومات، ويتم عادة تشخيص مثل هذه الأمراض عن طريق الفحص المجهري لكروموسومات خلايا الدم البيضاء. وتنتقل بعض التشوهات الجنينية عن طريق أحد الوالدين. ومنها ما هو بسيط كاعوجاج الإصبع الخامس، ومنها ما هو خطير، كتشوه اليد وتحولها لما يشبه مخالب سرطان البحر. وقد يكون تشوه عظام الخد لأحد الوالدين دلالة على احتمال ولادة بأذن واحدة. ووجود خصلة شعر بيضاء عند أحد الوالدين، قد تكون إشارة على احتمال ولادة أطفال صم، أو بعجز من نوع آخر. ومن الحالات المتغلبة الأخرى زيادة إصبع لأصابع الكف (شكل 27).

وينتقل نوع آخر من التشوهات الجنينية عن طريق كلا الوالدين، ويشمل معظمها اضطرابات كيميائية في خلايا الطفل، فتؤدي إلى تخلف عقلي، ويمكن تشخيص العديد من هذه الأمراض الكيميائية خلال مرحلة الحمل. وتنتقل حالات أخرى عن طريق الأم إلى الأطفال الذكور فقط. ولا تظهر حالات أخرى إلا تحت ظروف بيئية، وعوامل وراثية معينة. ومن هذه الحالات مرض الصلب المفلوج (المشقوق) الذي يصيب الحبل الشوكي، فيقعد الطفل ويجعله أحيانا عاجزا عن ضبط البول والغائط. وتلعب العوامل البيئية دورا كبيرا في ظهور هذا المرض، فنسبته في شمال أيرلندة تقدر بحوالي سبع في كل ألف ولادة. وتقل هذه النسبة تدريجيا كلما توجهنا إلى جنوب بريطانيا، لتصل إلى ما بين اثنتين وثلاث في الألف في طرفها الجنوبي، وينتشر هذا المرض بنسب عالية في شمال الهند والإسكندرية، ويلعب الموسم دورا آخر، حيث وجد أن نسبة المرض ترتفع بين مواليد مواسم الشتاء والخريف، وتقل بين مواليد الصيف والربيع.

وهنالك مجموعة أخرى من الأمراض التي تعزى إلى التفاعل بين الوراثة والبيئة، وهي تضم الشفاه المشقوقة، والقدم الحنفاء (المشوهة)، وتشوه

الحوض وضيق البواب-وهو انسداد في نهاية المعدة عند منطقة الاتصال بالأمعاء-بالإضافة إلى تشوهات قلبية وغير قلبية أخرى كثيرة.

وتظهر حالات أخرى من التشوهات والأمراض الوراثية نتيجة إصابة الأم بأحد هذه الأمراض، ومن الأمثلة على ذلك مرض البول الكيتوني الفينيلي، وهو مرض كيميائي يؤدي إلى تخلف عقلي إذا لم يعالج في مرحلة مبكرة. ويولد جنين الأم المصابة بهذا المرض بدماغ غير كامل النضوج.



شكل (27): تشوهات في الكف

وفي بيئة الرحم ما يؤثر على نمو الجنين الطبيعي، فيحتمل أن يسبب مرض السكر عند الأم بولادة طفل ذي ذكاء منخفض. وعلى الأم المصابة بمرض السكر ضرورة ملاحظة وزن الطفل عند الولادة، فإذا ما زاد على أربعة كيلو غرامات. فيحتمل أن يكون مصابا بمرض سكر كامن. ولمرض أنيميا الخلايا المنجلية عند إصابة الأم به تأثير خطير على سلامة المولود، فقد يؤدي إلى وفاة الطفل خلال عملية الولادة. ويحتمل للأم التي تعاني من نقص أو زيادة في أداء الغدة الدرقية أن تلد أطفالا ذوي تشوهات كروموسومية.

2- الأمراض المعدية وأثرها على الجنين:

تؤدي أحيانا إصابة المرأة الحامل بمرض معد إلى نمو غير متكامل للجنين، ولا يمكن تشخيص أعراض مثل هذه الأمراض في مراحل مبكرة من الحمل، حيث تتمو الأعضاء الأساسية المختلفة، فتظهر العيون وتتغلق تجاويف القلب وتتكون الأطراف. والأعراض عادة ما تشير إلى مرحلة

الإصابة، إلا أن الفيروسات وبعض العقاقير تهاجم أنسجة الجنين محدثة تأثيرات متباينة، مما تولد تعقيدات في تحديد زمن الإصابة.

وتحتل الحصبة الألمانية موقعا رئيسا بين الأمراض المؤدية لتشوهات جنينية. ومن ثمانية إلى عشرة بالمائة من النساء عندهن استعداد للإصابة بهذا المرض. وفي إحدى دورات انتشار المرض عام 1964م ولد زهاء عشرين ألف طفل بتشوهات خطيرة حدثت أثناء الحمل. وظهر أن حوالي خمس بالمائة من النساء اللواتي أصبن بالحصبة الألمانية، ولدن أطفالا بتشوهات معظمها في العين والأذن والقلب والدماغ والعظام، بالإضافة إلى نمو هؤلاء الأطفال البطيء، وظهور الطفح الجلدي على أجسامهم. وعلى الأم التأكد من عدم الإصابة بفيروس الحصبة الألمانية، وذلك بأن تتطعم ضد الحصبة قبل الحمل بشهرين أو ثلاثة على الأقل، وهذا مهم جدا لأن التطعيم يحتوي عادة على فيروس حي قد يؤثر الجنين أثناء الحمل.

ويعتقد أن لبعض الأمراض الأخرى كالسفلس (الزهري) والجدري والحصبة والنكاف والأنفلونزا وشلل الأطفال والتهاب الكبد علاقة ما بالتشوهات الجنينية بالرغم من عدم وجود إثبات لذلك.

3- العقاقير الطبية وأثرها على الجنين:

تتناول معظم النساء الحوامل عديدا من العقاقير الطبية بصورة طبيعية. فقد وجد أن معدل ما تأخذه النساء خلال فترة حملهن يعادل أربعة أنواع مختلفة من الحبوب والعقاقير المختلفة، ولبعض هذه العقاقير تأثيرات سيئة على الجنين، إلا أن مسألة إثبات خطورة عقار ما، تحتاج إلى تدقيق وتمحيص علميين شديدين. وقصة عقار الثالديمايد مثال على ذلك، فهو لم يؤد إلى أي تشوهات كروموسومية، أو مظهرية في الحيوانات المختبرية، لكنه أدى في الإنسان إلى تشوهات خطيرة أثناء الحمل. لازال مئات من الأطفال يعانون من تأثيراتها. ويجري عادة التأكد من سلامة العقاقير الطبية المطروحة في الأسواق عبر طرق علمية مختبرية متطورة، فتتم تجربتها على مختلف الحيوانات كالفئران والقردة، وتشمل الطرق فحوصا لتحديد درجة كم العقار، وتأثيره السرطاني والوراثي والنفسي. ومن العقاقير التي ثبت تأثيرها الضار مختبرياً-إلا أنها ما زالت تستعمل بصورة واسعة-

هي الأسبرين والكورتيزون وتعاطي فيتامين (أ) بكثرة ولقد وجد أن هذه العقاقير تؤدي إلى تشقق الشفاه عند الحيوانات المختبرية.

الأسبرين:

ثبت في التجارب المختبرية أن الأسبرين يحدث عديدا من التشوهات أثناء الحمل للحيوانات، خصوصا عند تعاطيه بجرعات عالية. إلا أنه لا توجد الآن أي علاقة قطعية عند الإنسان بين تناول الأسبرين والتشوهات أثناء الحمل. ومع ذلك يقل وزن أطفال النساء اللواتي تعاطين الأسبرين خلال الحمل عن المعدل بصورة ملحوظة، وتزداد نسبة الوفيات بينهن. ومن تأثيراته ظهور أعراض فقر الدم على النساء الحوامل، والنزيف الدموي قبل الولادة وبعدها.

المضادات الحيوية:

وجد أن عددا من المضادات الحيوية تؤثر تأثيرا ضارا على نمو أجنة الحيوانات المختبرية، إلا أن ذلك لم يثبت في الإنسان للآن. ويمكن القول إن بعض أدوية التتراسايكلين تؤدي إلى تلوين الأسنان اللبنية للطفل وأحيانا الدائمة.

الفيتامينات:

ينصح عادة بتقليل تناول مختلف الأدوية خلال فترة الحمل، خصوصا خلال الأشهر الأولى، ما عدا الحديد والفيتامينات وبجرعات طبيعية. ولا يوجد في يومنا هذا أي إثبات علمي رصين يؤكد صحة الزعم بأن المرأة الحامل التي تتعاطى كميات كبيرة من الفيتامينات تلد طفلا قوي البنية. ومن الدراسات المختبرية على الحيوانات وجد أيضا أن منح كميات كبيرة من فيتامين (أ) خلال الحمل يمكن أن يؤدي للعديد من التشوهات الجنينية.

المهدئات:

تميل الأمهات للاعتقاد بأن ما هو أمين لها لا بد أن يكون آمينا لجنينها، ولكن كارثة عقار الثالديمايد ضربت مثلا على خطأ هذا التفكير، لقد

أوصي بهذا العقار كمهدئ وعلاج ضد القيء، وشاع استعماله بين النساء الحوامل في كل من إنكلترا وألمانيا الغربية، فكانت الكارثة أن ولد الآلاف من الأطفال في تلك السنة دون أيد أو سيقان، وبتشوهات كبيرة شملت معظم أجزاء الجسم. وثبت في حينه أهمية الوقت الذي يتعاطى فيه العقار في تحديد نوع التشوهات الجنينية. تلت تلك الكارثة ثلاث دراسات مختلفة حول العلاقة بين هذا النوع من التشوهات الجنينية، وتعاطي العقاقير المهدئة والمنومة خلال فترة الحمل، فوجد أن بعض الأدوية مثل الملتاون واللبريوم والفاليوم تؤدي أحيانا إلى زيادة نسبة بعض التشوهات الجنينية. ووجد مؤخرا أن عقار الفاليوم يشجع على تفاقم بعض الأورام السرطانية في الحيوانات المختبرية.

الكورتيزون:

يعتقد بوجود ارتباط بين تعاطي الكورتيزون خلال فترة الحمل وزيادة نسبة التشوهات الجنينية. إلا أن الداء الذي يعطى الكورتيزون لعلاجه قد يكون سبب التشوهات وليس الدواء.

عقاقير علاج مرض السكر:

ثبت حديثا أن احتمال ولادة أطفال بتشوهات جنينية للأمهات المصابات بمرض السكر أعلى بكثير من قريناتهن السليمات. وكما هو الحال مع الكورتيزون يصعب وضع اللوم على العقاقير المتعاطاه بصورة أكثر من المرض نفسه في حدوث مثل هذه التشوهات.

عقاقير مرض السرطان:

ولهذه الأدوية أيضا تأثيرات محتملة على نمو الجنين بسبب قوتها الفائقة في القضاء على الأورام الخبيثة، والحساسية البالغة لخلايا الجنين السريعة الانقسام والحديثة التكوين.

عقاقير الصرع:

وجد في إحدى الدراسات أن أحد عشر بالمائة من الأطفال الذين تعرضوا

خلال وجودهم في أرحام أمهاتهم إلى تعاطي أحد العقاقير المضادة للتشنجات، والمستخدمة في علاج الصرع، يولدون بالعديد من التشوهات الجنينية، بالإضافة إلى الضعف الملاحظ في قدراتهم العقلية. وتواجه المرأة الحامل التي تخضع لعلاج ضد الصرع احتمالا مضاعفا بولادة طفل مشوه. وأحد التشوهات الشائعة هو تشقق الشفة التي تظهر بنسبة عالية تصل إلى عشر في كل ألف ولادة مقارنة بنسبة واحد ونصف في كل ألف ولادة بين الأمهات السليمات. ويلعب الصرع نفسه دورا في ظهور مثل هذه الحالات المرضية الجنينية، وذلك عن طريق آلية وراثية خاصة، كما أن نوبات الصرع خلال الحمل تؤدي عادة إلى تقليل كمية الأوكسجين المجهز للجنين.

التدخين:

من العوامل الخارجية التي ثبت تأثيرها على صحة الجنين التدخين. فقد وجد أن المدخنات يلدن أطفالا أقل حجما من أقرانهم. ولازالت الدراسات متضاربة حول تأثير التدخين على ذكاء الأطفال، فمنها ما وجدت تأثيرا واضحا، ومنها ما لم تجد مثل تلك العلاقة، والأدلة تثبت أن التدخين بصورة مفرطة من قبل المرأة الحامل يؤدي إلى زيادة احتمال وفاة الوليد في الأسبوع الأول من ولادته وسنعود في فصل لاحق إلى هذا الموضوع.

المشروبات الكحولية:

يقرب احتمال وفاة وليد لامرأة مدمنة على تعاطي الكحوليات من سبعة عشر بالمائة، وهي نسبة عالية جدا مقارنة بنسبة الوفيات العامة للمواليد. وبالإضافة إلى التأثير البالغ على درجة ذكاء الأطفال ومعدل نموهم البدني، تزداد نسبة التشوهات الجسمية في الأطراف والقلب والمفاصل والرأس والوجه. إلا أن العلائق بين الإدمان والتخلف العقلي والأمراض النفسية تحتاج إلى دراسات أخرى دقيقة للتثبت منها بسبب التأثير البالغ للجو العائلي الفاسد للمدمنين على تطور ذكاء ونفسية الطفل. فالمشاكل النفسية والاجتماعية التي يخلقها الإدمان تضر بالنمو الطبيعي للقدرات العقلية بصورة أكبر من الكحول كسم ومع ذلك فهنالك احتمال كبير في ولادة طفل

متخلف عقليا لامرأة مدمنة. ومن الضروري التوقف عن شرب الكحول فترة لا تقل عن ستة أشهر قبل الشروع في الحمل لغرض استعادة الوضع الصحي الغذائي والعقلي لحالته الطبيعية بما يضمن توفير الجو الصحيح لنمو الجنين في بيئة الرحم.

وبالإضافة لما ذكر عن العقاقير والعوامل المؤدية إلى زيادة نسبة التشوهات الجنينية، توجد عوامل أخرى مهمة مثل الهورمونات الجنسية البروجستيرون والإوستروجين) وعقاقير علاج أمراض الغدة الدرقية والمخدرات والتنفس في أجواء ملوثة بالرصاص، والذي ينبعث عادة من احتراق وقود السيارات وتآكل عجلاتها.

يرتبط الجنين بالبيئة الخارجية عن طريق أمه من خلال الحبل السري والمشيمة. لذا فكل ما تتعرض إليه الأم من خطر يشكل خطرا محتملا عليه. والنصيحة للأمهات الحاملات هي تجنب أخذ أي دواء، والابتعاد عن كل ما يشكل خطرا على صحة الجنين، إلا إذا كان في ذلك ضرورة أساسية. والاستماع إلى نصائح الطبيب يغني عن الكثير من المتاعب والآلام التي قد تحدث في فترة ما بعد الولادة نتيجة عدم الاكتراث.

تشخيص الأمراض الوراثية في الجنين

تستعمل طريقة تحليل سائل النخط لتشخيص العديد من الأمراض الوراثية في الجنين، وتعتمد على سحب عينة بالإبرة من السائل المحيط بالجنين ويتم إجراؤها عادة بين الأسبوع الرابع عشر والسادس عشر من الحمل. ولا يتم عادة إجراء مثل هذا الفحص إلا بعد دراسة شاملة لاحتمالات الحمل بجنين مصاب بأحد الأمراض الوراثية، وبعد اطلاع المرأة الحامل وزوجها على خطورة هذه الطريقة والمسائل المتعلقة بها وأخذ موافقتهما.

ينمو الجنين داخل كيس ذي جدار رقيق يمتلئ تدريجيا بسائل يفرز من قبل أنسجة الجنين، ويطلق عليه سائل النخط. يحتوي هذا السائل على مواد كيميائية عديدة تتضمن البروتينات والكربوهيدرات والدهون بالإضافة إلى خلايا جنينية سابحة.

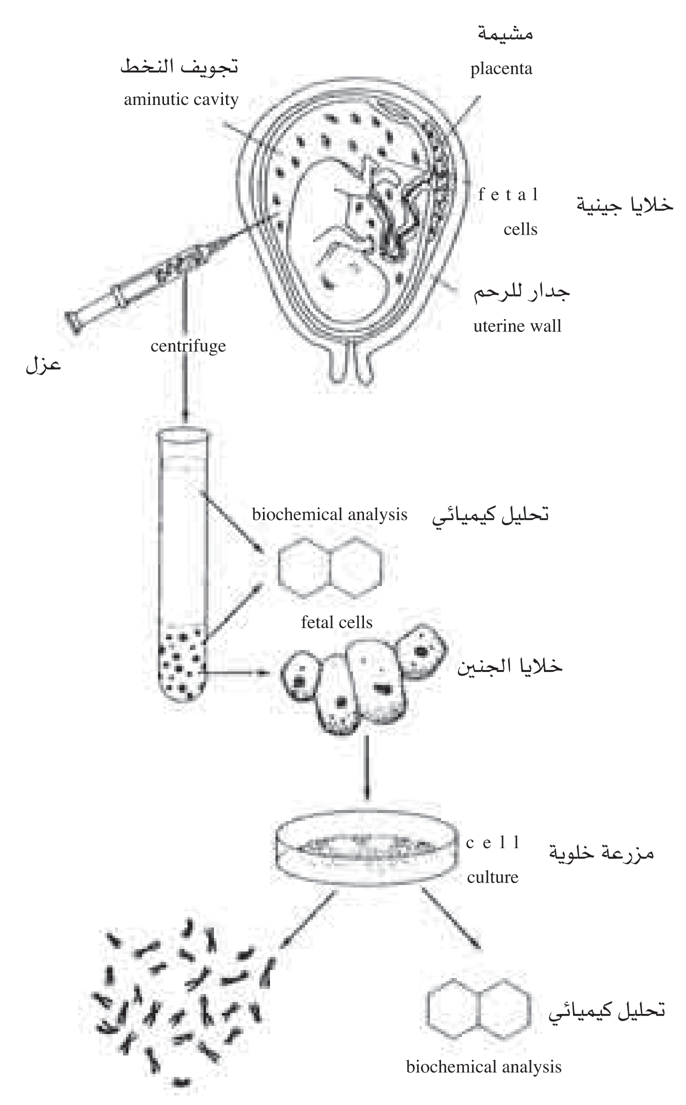
يتم تحليل سائل النخط بطرق عديدة (راجع الجدول أدناه) أكثرها شيوعا هي التحاليل الكيميائية لكشف وقياس مؤشرات التشوهات الجنينية،

وتحاليل الكروموسومات في خلايا الجنين، ودراسة الإنزيمات الخلوية للكشف عن أخطاء الأيض، بالإضافة إلى تحليل تركيب الحامض النووي الديؤكسي رايبوزي لأجل معرفة التركيب الدقيق للجينات، ومن ثم تشخيص الخطأ الكيميائي في تركيب جزيء الحامض.

جدول تحليل سائل النخط

عناصر السائل	تحاليل مختبرية	بعض الحالات المشخصة
سائل طاف	بروتين الجنين الألفي	تشوهات القنوات العصبية
	نقصان الإِنزيمات	أخطاء الأيض الجنينية
خلايا فحص مباشر	جنس الجنين	تشخيص الذكور المحتاجين لفحوص أخرى كمرض نزيف الدم الوراثي

عناصر السائل	تحاليل مختبرية	بعض الحالات المشخصة
	تحليل الحامض النووي	مرض الخلايا المنجلية الثلاسيمية
زراعة الخلايا	تحليل الكروموسومات	مرض داون (ثلاثة أفراد من كروموسوم 1)
		مرض إدوارد (ثلاثة أفراد من كروموسوم 1)
		مرض تيرنر (كروموسوم جنسي مفرد)
	نقصان الإنزيمات	مرض هنتر ، مرض هرلر ، مرض نايمن ـ بك ، مرض تاي ـ ساكسي
	تحليل الحامض النووي	مرض الخلايا المنجلية الثلاسيمية


مشيمة
placenta
تجويف النخط
aminutic cavity
f e t a l
cells
خلايا جينية
جدار للرحم
uterine wall
centrifuge
عزل
biochemical analysis
تحليل كيميائي
fetal cells
خلايا الجنين
c e l l
culture
مزرعة خلوية
تحليل كيميائي
biochemical analysis
تحليل كروموسومي
chromosomal analysis

8 الوراثة والأمراض والعمر

١ - أمراض القلب وارتفاع الضغط وعلاقتهما بالوراثة:

تعتبر أمراض القلب، والأوعية الدموية، من أكثر الأمراض شيوعا في المجتمعات الصناعية. وإليها يؤدي عديد من العوامل الوراثية والبيئية. ومن العيوب الوراثية ما تكون بشكل تشوه تركيبي في القلب، كثقب أو كصمام ضيق، ومنها ما يصيب الشريان القلبي التاجي في منتصف العمر، وهو مرض الأوعية الرئيسة التي تجهز القلب بالدم، ومنها أيضا ارتفاع ضغط الدم.

التشوهات الجنينية للقلب:

تنشأ معظم التشوهات التركيبية للقلب، كالثقوب بين تجاويفه، وضيق الصمامات من عوامل وراثية. ويصعب فصل مثل هذه الحالات عن مثيلاتها التي تعزى بالأساس إلى البيئة، مع التأكيد على وجود تجاوب بين هذين العاملين، وعلى أساسه تفسر الكثير من الحالات. فعند إصابة أحد الوالدين بهذه التشوهات، يصبح احتمال ولادة طفل (مصاب) بنفس التشوه بنسبة ثلاثة إلى خمسة بالمائة. ويرتفع هذا الاحتمال إلى ما بين ثمانية واثني عشر بالمائة

لولادة طفل ثالث مصاب بنفس التشوه في حالة وجود طفلين مصابين بالتشوه ذاته في العائلة. وفي حالة وجود ثلاثة أطفال مصابين، يصبح احتمال ولادة طفل رابع مصاب بالتشوه ذاته حوالي خمسة وعشرين بالمائة.

العوامل المؤدية إلى تفاقم أو تعجيل حدوث نوبة قلبية:

بالإضافة إلى الاستعداد الوراثي للإصابة النوبية القلبية، يوجد عديد من العوامل يؤدي إلى تفاقم أو تعجيل حدوث نوبة قلبية، منها:

1- ارتفاع نسبة الدهون في الدم (كولسترول أو تراي جلسيرنات).

2- ارتفاع ضغط الدم.

3- التدخين.

4- داء السكر.

5- عدم الرياضة.

6- السمنة.

7- الإجهاد العاطفي والنفسي.

8- حبوب منع الحمل.

ولتوضيح العلاقة بين الأمراض القلبية وارتفاع نسبة الدهون، نذكر أن من خمسين إلى خمسة وثمانين بالمائة من الذين أصيبوا بمرض قلبي قبل وصولهم الخمسين عاما من العمر، كانوا يشكون من ارتفاع ملحوظ في مقدار الكولسترول أو دهون تراي جلسيرين في الدم.

وتعرف حاليا أربعة أنواع من الأمراض الوراثية القلبية هي:

1- فرط كلسترول الدم العائلي. (Familial hypercholesterolemia)

لهذا المرض-ارتفاع كولسترول الدم-علاقة بمرض الشريان التاجي وهو أحد أكثر الأمراض الوراثية شيوعا. يحمل جين المرض واحد من بين كل خمسمائة شخص، وينتقل من جيل لآخر بصورة متغلبة، وهذا يعني احتمال خمسين بالمائة لظهور المرض في الأبناء إذا كان أحد الوالدين مصابا به.

2- فرط تراي جلسيرنات الدم العائلي (Familial hypeli glyceridemia)

وهو أكثر شيوعا من المرض الأول، حيث نجد شخصا مصابا به من بين كل ثلثمائة شخص، وللمرض علاقة بمرض الشريان التاجي فيعجل به قبل ميعاده. وينتقل بشكل وراثي متغلب، لذلك فاحتمال إصابة الأبن تساوي

50٪ إذا كان أحد الوالدين مصابا بالمرض.

3- **فرط مجموعة دهون الدم العائلي** (Familial combined hyperlipoidemia)

ينتشر هذا المرض بدرجة أكثر من المرضين الأولين، فهو يصيب واحدا من كل مائتي شخص في المجتمعات الغربية. يعزئ حوالي ثلث حالات المرض إلى ارتفاع كولسترول ودهون الدم، وثلث آخر إلى ارتفاع الكولسترول فقط، والثلث الأخير إلى ارتفاع دهون الدم فقط. ولا يظهر المرض إلا عندما يصل عمر الشخص إلى أواخر العقد الثالث. وينتقل كالمرضين السابقين عن طريق جين متغلب لذلك فله نفس الاحتمال في الظهور.

وتبلغ نسبة الأشخاص المصابين بأحد الأمراض المذكورة سابقا في المجتمعات الغربية حوالي ثمانية بالمائة، ويموت عدد كبير من هؤلاء السن مبكرة نتيجة انعدام التشخيص المبكر والعلاج الناجح.

4- وهنالك مرض وراثي آخر من أمراض الدم يصعب تعريفه بسبب تعقيدات نشوئه. فهو يعود إلى التفاعل بين العوامل الجينية والبيئية، ويدعى بارتفاع كولسترول الدم المحدد بجينات متعددة، وفيه ترتفع نسبة كلسترول الدم دون أن يصاحبها ارتفاع في تراي جلسيرين الدم.

علاقة أمراض الدم بالأنتيجينات

يعتقد بعض العلماء الأستراليين بوجود علاقة بين مجموعة أنتيجينات الرفض النسيجي (أل ب-8) وبين جينات الاستجابة للإصابة بارتفاع نسبة كولسترول الدم. ويظهر كذلك أن لحاملي هذه المجموعة الدموية استجابة أعلى للإصابة بمرض السكر خلال طفولتهم، والى الازدياد المضطرد في نشاط غددهم الدرقية.

نستنتج مما ذكر سابقا أن التركيب الوراثي للفرد يلعب دوراً مهماً في تأهيله للإصابة بمرض قلبي. ولذلك نحب أن نوجه لك هذه النصيحة.. إذا كان أحد والديك أو إخوتك قد أصيب بنوبة قلبية قبل بلوغه الخمسين سنة من العمر، فالمستحسن أن تسرع بإجراء فحص شامل وتحليل نسبة كولسترول ودهون الدم.

أصبحت أمراض القلب في يومنا هذا أكثر الأمراض شيوعا وأخطرها،

ففي الولايات المتحدة يموت بهذه الأمراض أكثر ممن يموتون بكل الأمراض الأخرى مجتمعة. ويوجد هناك حوالي ثمانية وعشرين مليون شخص (حوالي 13٪ من السكان) يعانون من علل تتعلق بالجهاز القلبي الوعائي. وأن 65٪ من الوفيات بهذه الأمراض تعود إلى النوبات القلبية. يتضح مما ذكرنا الدور الكبير الذي تلعبه الوراثة في ظهور وانتشار الأمراض القلبية، ولكي لا تفاجئنا هذه الأمراض في عقر دارنا علينا التأكد من استعدادنا أو ميلنا الوراثي لقبولها، وتجنب تفاقمها بتجنب الأخطار البيئية المشجعة لظهورها.

2- وراثة مرض السرطان:

لا مجال للشك في يومنا هذا في وجود استعداد وراثي عند بعض الأشخاص للإصابة بأمراض القلب والدم والسكر، إلا أن المسألة تختلف عندما يكون المرض ذا طبيعة مختلفة كالسرطان، فكيف يمكن للجينات من تهيئة الفرد للإصابة به، وكيف يمكن تشخيص مثل هذه الجينات الشريرة؟

من الصعب جدا تحديد طبيعة السرطان الوراثية، فهي أعقد بكثير من أن تكون صفة متغلبة أو متنحية أو مرتبطة بالجنس... إلخ. من الحالات المرضية التي تكلمنا عنها سابقا. ولكي نتعرف على علاقة المرض بالوراثة لا بد أولا من التعرف عليه. فالسرطان هو مجموعة من الخلايا التي يحتمل أن تنشأ في الأصل من خلية واحدة تنمو بصورة غير طبيعية، وتغزو الأنسجة المجاورة، وتنتشر إلى الأجزاء الأخرى من الجسم عن طريق مجرى الدم والجهاز الليمفاوي، ويعتبر هذا النوع من السرطان خبيثا. أما إذا بقى التورم في نسيجه الأصلي فيطلق عليه عند ذلك بالتورم غير الخبيث (benign)، وهو التورم الذي يمكن إزالته بسهولة. دون تعريض المريض إلى خطر عودته مرة أخرى. والصفة المميزة للتورم الخبيث لا تتعلق بدرجة كبيرة بالنمو غير الطبيعي لبعض الخلايا بقدر ما تتعلق بالخلل الذي يصيب آليات الجسم المسؤولة عن تحديد مناطق وجود الأنواع المختلفة من الخلايا، والتي تمنع الخلايا السرطانية من غزو الأنسجة الأخرى والانتشار في أجزاء الجسم المختلفة.

والسرطان، بصورة عامة، على ثلاثة أنواع: يطلق على الأول أسم كرسينومة، وينشأ هذا النوع في طبقات الخلايا المغطية للجلد، وفي تلك

المبطنة للأعضاء المجوفة كالمعدة. وينشأ النوع السرطاني الثاني في الخلايا المكونة للدم في نخاع العظام، أو الغدد الليمفاوية أو الطحال، ويسمى باللوكيمية (أو ليمفومة). والنوع الثالث هو أندر أنواع السرطان، وينشأ في العظام والأنسجة الرابطة في الجسم ويدعى بالسركومة (أو الغرن). ينشأ السرطان عادة بتقدم العمر فنسبة الوفيات من سرطان الأمعاء الغليظة تزداد ألف مرة من سن العشرين إلى سن الثمانين. ومعظم الوفيات تعزى لثلاثة أنواع هي سرطان الرئة وسرطان الأمعاء الغليظة وسرطان الثدي. وقد وجد من الدراسات التي أجريت لمعرفة نسب السرطانات المختلفة أن درجة التشابه في الإصابة بين التوائم المتشابهة (راجع الفصل الثاني عشر) تبلغ أكثر من ضعف ما هي عليه بين التوائم غير المتشابهة، مما يدل على احتمال وجود عوامل وراثية تلعب دورا ما في تحديد نوع ودرجة الإصابة، ولا يظهر تأثير هذه العوامل إلا ضمن بيئة مناسبة وظروف معينة كما هو عليه الحال في سرطان الرئة.

أ- الجينات والسرطان:

تشير إحدى نظريات وراثة السرطان إلى أن شيوع هذا المرض بين المتقدمين في السن يعود بالأساس إلى تغيرات، أو طفرات تعاني منها بعض الجينات، التي يفترض وجودها للحد من النمو غير الطبيعي للخلية، تزداد هذه الطفرات بمرور الزمن، مما يؤدي إلى خلخلة عمل معظم هذه الجينات وتوقف عملها، فتفقد سيطرتها على الخلية، وعندئذ تبدأ الخلية نموها غير الطبيعي أو السرطاني، ومضمون هذه النظرية هو أن السرطان يمثل النتيجة النهائية لعدد من الطفرات الوراثية، بعضها من المحتمل أن يكون قد ابتدأ في مقتبل عمر الفرد.

- الجينات السرطانية (الأنكوجينات)

من المعروف في يومنا هذا أن العديد من العوامل البيئية يسبب السرطان، منها الأشعة المؤينة وبعض المواد الكيمياوية. ومهما يكن المسبب فإن تحول خلية طبيعية إلى ملايين من خلايا سرطانية يجب أن يتضمن جينات خاصة تسيطر على الفعاليات الخلوية وعلى الانقسام. وقد أطلق اسم الأنكوجينات

على تلك الجينات التي تسبب السرطان. وقصة الأنكوجينات بدأت منذ عام 1910 عندما اكتشف بايتون راوس أن أحد الفيروسات يسبب سرطان الغرن (السركومة) في الدجاج. ومنذ ذلك الوقت حتى يومنا هذا اكتشفت مئات من الفيروسات المسببة للسرطان في مختلف الحيوانات، وحظى علم فيروسات الأورام الخبيثة بمنزلة عالية في بحوث السرطان.

تمكن العلماء في منتصف السبعينات من اكتشاف جين مفرد-مسؤول عن استحداث السرطان-في فيروس راوس الغرني ودعي بالسرك. وتبين أن السرك مسؤول بصورة تامة عن تحويل الخلية الطبيعية إلى خلية سرطانية. ومما آثار دهشة العلماء في ذلك الوقت هو اكتشاف جين مماثل للسرك موجود بالأصل في خلايا الدجاج الطبيعية، بالإضافة إلى وجوده في خلايا طبيعية لحيوانات أخرى كما ظهر بعد ذلك.

ما هو جوهر هذه الجينات ومن أين أتت؟ لقد وضعت عدة فرضيات لتفسير ذلك، منها: أن الأنكوجينات نشأت بالأصل في المادة الوراثية للخلايا الطبيعية، وأن الفيروسات لقمت هذه الجينات، ودمجتها في مادتها الوراثية خلال عملية تطورها العضوي. وللتدليل على صحة هذه الفرضية وجدت نظائر (أو نسخ متطابقة) من هذه الجينات الفيروسية في الخلايا الحيوانية أطلق عليها الأنكوجينات الأولية. كما وجد أن الحامض النووي في الخلايا السرطانية يحتوي على جين، أو عدة جينات يمكنها من تغيير صفات الخلايا الطبيعية عند زرعها في المختبر، بحيث تأخذ صفات مشابهة لصفات الخلايا السرطانية.

تحت الظروف الطبيعية تنمو الخلايا تحت التجربة في المختبر بصورة طبقة تغطي قاعدة حوض الغذاء، ويتوقف نموها وتموت عند وصولها إلى تركيز معين في الحوض. أما إذا أخذ قسم من هذه الخلايا ووضع في حوض جديد، فإنها تستمر في الانقسام والتكاثر حتى تصل إلى نفس التركيز، إلا أن هذه العملية لا تستمر إلى الأبد، لأن للخلايا الطبيعية عمرا محددا فلا مفر من الموت. بالرغم من ذلك توجد بعض الخلايا التي تعاني من بعض التغيرات، فتجعلها متميزة عن الخلايا الطبيعية. ومن هذه التغيرات استمرارها في الانقسام طالما توفر الغذاء، وعدم احتياجها لقاعدة تلتصق بها لغرض النمو، ولها فترة حياة لا نهائية. وتتجمع هذه الخلايا واحدة فوق

الأخرى دون اعتبار للعوامل المسيطرة على نمو الخلايا الطبيعية، وتدعى مثل هذه الخلايا بالمتحولة. ولقد أجرى العديد من التجارب على مثل هذه الخلايا، فوجد مثلا أنه لو استخلص الحامض النووي من الخلايا الليفية المتحولة للفيران، وأضيف إلى خلايا أخرى تتميز بحاجتها إلى قاعدة تلتصق بها، إلا أنها خالدة لا تموت، وتحترم إحداهما حدود الأخرى لوجدت بعد فترة بعض الخلايا المتحولة في مناطق مركزة تدعى البؤرة. ولو أخذت بعض الخلايا المتحولة من منطقة بؤرية، وحقنت في فأر فستظهر أورام خبيثة فيه (شكل 29). وقد وجد أيضا أنه لو حقنت فيران بخلايا مأخوذة من سرطانات بشرية مختلفة لظهرت نفس النتيجة. ترينا هذه التجارب أن بعض الجينات الموجودة في الحامض النووي المستخلص من خلايا الإنسان السرطانية، يمكنه من تحويل خلايا الفيران الطبيعية إلى سرطانية، وقد توصل بعد ذلك إلى أن جوهر التحول يعود إلى قطعة من الحامض النووي تتضمن جينا واحدا هو الأنكوجين. وفي نفس الوقت اكتشف باحثون آخرون وجود جينات في فيروسات الأورام الخبيثة يمكنها من تحويل الخلايا الطبيعية إلى سرطانية، وبوجود سلسلة قاعدية من الحامض النووي للفيروس مماثلة في الخلايا الطبيعية، كذلك اكتشفوا وجود تماثل في تركيب أنكوجين سرطان المثانة في الإنسان، وأنكوجين أولي في خلايا الإنسان الطبيعية. وفي تجارب لاحقة تمت البرهنة على قدرة أنكوجينات سرطان المثانة على تحويل الخلايا الليفية للفيران، التي تكلمنا عنها أعلاه، إلى سرطانية بينما لم تستطع الأنكوجينات الأولية من ذلك. من ذلك نستنتج وجود نوعين من الأنكوجينات. أنكوجينات فيروسية، وأنكوجينات معزولة من خلايا بشرية، كل منها له أنكوجينات أولية متماثلة وغير مضرة. هل هذا يعني أن الخلايا الطبيعية تحتوي على جين خبيث يمكن بمفرده من تحويل هذه الخلايا إلى سرطانية؟ إنها حقا لفكرة مرهبة ومغرية، ولكن نحتاج إلى التعمق قليلا في جوهر السرطان لفهمها.

السرطان هو مجموعة أو مستعمرة من الخلايا تبدأ بخلية مولدة. وسرطانات الأنسجة المختلفة تنمو بدرجات مختلفة إلا أنه على عكس ما هو متعارف عليه، لا تختلف سرعة انقسام الخلايا السرطانية عن الخلايا الطبيعية، بالرغم من أنها لا تستجيب لإشارات بداية ووقف الانقسام.

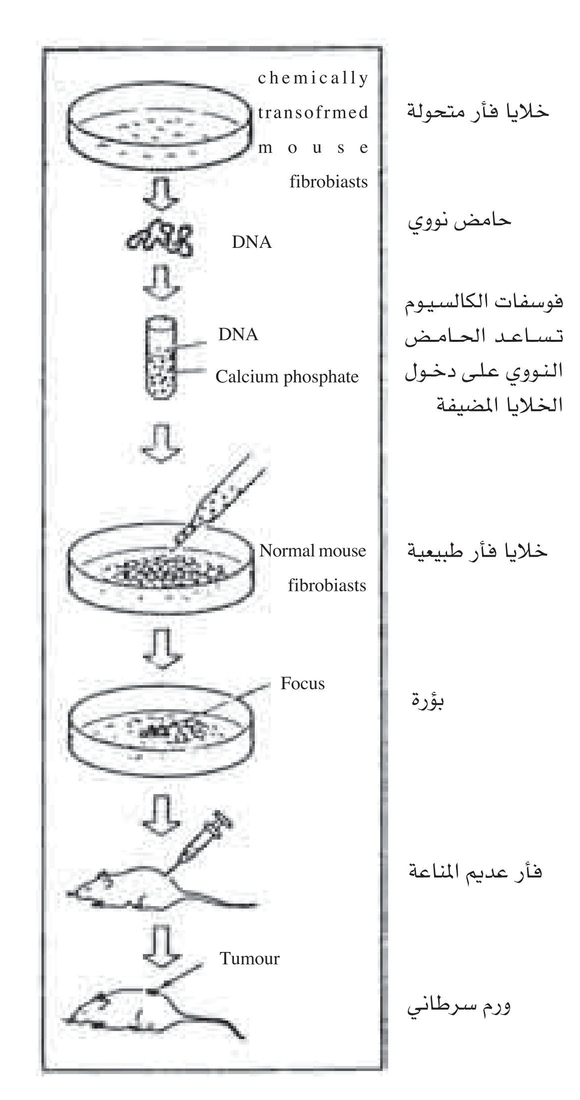
وتخضع خلايا جسمنا إلى مستويات عديدة من السيطرة أهمها: عدم غزو خلايا نسيج معين نسيجا آخر، أو تعطيل عضو عن عمله، فبطريقة ما توجد حدود بين الأنواع المختلفة من الخلايا تحترمها وتحافظ عليها. وما هو مهم أيضا محافظة الخلية على سرعة الانقسام المطلوبة منها. فالخلايا في الطبقات السفلى من الجلد لا بد من أن تنقسم بسرعة كافية لاستبدال خلايا الجلد الميتة والمتساقطة، كما لا بد من التأكد من عدم وجود فجوات بين خلايا جدار المعدة، وإلا لظهرت قرحة المعدة. من هذا نفهم أن لكل نوع من الخلايا نقاط توقف في أدوار حياتها تقرر عندها الاستمرار، أو التوقف عن الانقسام. تحدث إحدى نقاط التوقف هذه عند ارتباط عامل نمو ببروتين مستجيب على سطح الخلية. وفي نقطة توقف أخرى توجه رسالة إلى نواة الخلية لبداية انقسام الحامض النووي قبل بداية انقسام الخلية نفسها. وهنا تطرح فكرة مشوقة حول عمل الأنكوجينات. وكما نعرف، يشفر كل جين لبروتين معين والأنكوجينات ليست بالشواذ وقد تعمل البروتينات المشفرة من قبل الأنكوجينات في مناطق مختلفة من نقاط التوقف المشار إليها. فإذا لم تستجب الخلية بصورة صحيحة في هذه المناطق، سيتخذ قرار خاطئ يحرر الخلية من سيطرة العوامل المنظمة. لذلك فإن استجابة خاطئة ستطلق العنان لمجموعة من الأحداث، التي ستؤثر في النهاية على الأنكوجين الأولي الموجود على الحامض النووي. المشكلة الأساسية هي عدم معرفة صحة فكرة النقاط الأساسية في عملية تنظيم الانقسام الخلوي. هل توجد سلسلة منظمة من الأحداث تتلاشى تدريجيا من سطح الخلية إلى النواة؟ تصور أنك حاولت فتح المذياع فلم تسمع شيئا. لا بد من أن ذلك يعود إلى عدة أسباب ابتداء بعدم وجود بث إذاعي، وانتهاء بموت النظائر. والخلية الحية على عكس المذياع غير عرضة للفحص المكثف، وليس من السهولة معرفة الخلل الذي أصابها. ولن نتمكن من الإجابة على السؤال إلا عند تشخيص وعزل البروتينات المشفرة من قبل الأنكوجينات.

- أنواع الجينات السرطانية:

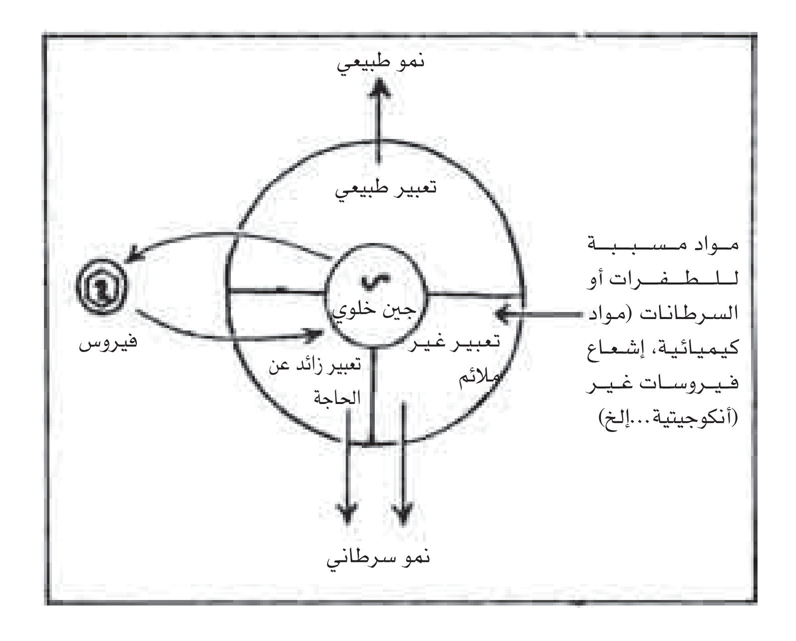
توجد أولا الأنكوجينات الأولية، التي إما أن تولد أنكوجينات فيروسية

مماثلة لها وإما أن تتغير لتشكل أنكوجينات خلوية (وهي تلك الأنكوجينات التي عزلت من خلايا سرطانية بشرية أو حيوانية). ويبدو أن قسما قليلا من الأنكوجينات الخلوية لا يمتلك مثيلا فيروسيا، بينما لا يمتلك العديد من الأنكوجينات الفيروسية ذات الحامض النووي الديؤكسي الرايبوزي مثيلا خلويا، علما بأن بعض الأنكوجينات الفيروسية ذات الحامض النووي الرايبوزي لا تمتلك أيضا مثيلا خلويا. ومما يزيد الأمر تعقيدا هو أن بعض البحوث اقترحت ضرورة وجود اثنين أو أكثر من الأنكوجينات لتحويل خلية طبيعية إلى سرطانية. تشمل عملية تكوين السرطان (أو السرطنة) ثلاثة أدوار: الابتداء والرقي والتقدم. يشمل دور الابتداء المحفزات التي أدت إلى التغير الوراثي في التركيب الجيني للخلية، كالمواد الكيمياوية المطفرة، أو الإشعاع (شكل 30). ولا يعني ذلك أن الخلية لا بد من أن تصبح سرطانية، بل أن بعض المواد المشجعة في دور الرقي لا بد من وجودها لظهور السرطان. أما دور التقدم فيمثل الحد الفاصل بين الورم الخبيث والورم الحميد. ولازالت الأحداث في هذه الأدوار مجهولة، ولربما يشمل كل دور عدة تغيرات في الخلية التي تتضمن الحامض النووي، والسيطرة على عمل بعض الجينات. كما أن الفترة بين كل دور وآخر قد تصل إلى 30 عاما أو أكثر ويختلف ذلك باختلاف نوع السرطان وطبيعة عمل المادة الكيمياوية المحدثة للسرطان.

من هذا كله يبدو أن من البساطة تصور الأنكوجينات على أنها جينات تسبب السرطان، وذلك لأن من الخطأ تصور أن السبب والآلية صنوان متشابهان. نحن لا نملك حاليا المعلومات الكافية عن تنشيط وتحول الأنكوجينات الأولية إلى أنكوجينات، وعما إذا كان ذلك كافيا لتحويل الخلية الطبيعية إلى سرطانية. ولأن فكرة الأنكوجينات التي تسبب السرطان قد تؤدي إلى تبسيط ساذج لنظرية التأثير البيئي في استحداث السرطان، وأقصد بها تأثير المواد الكيمياوية، والإشعاع على الخلايا الحية. ومع ذلك فقد أدت دراسات الأنكوجينات إلى تطوير وتوضيح صورة السرطان، وفتحت عهدا جديدا لتوضيح جوهر السرطان وإيجاد علاج ناجح له. وما يشغل العلماء اليوم هو محاولة إيجاد تلك البروتينات التي تقوم الأنكوجينات بالتشفير لها. ومتى ما استطاع العلماء تشخيص هذه البروتينات، فسيصبح



شكل (29): تجربة للبرهنة على قدرة الحامض النووي المستخلص من الخلايا السرطانية المحولة على استحداث أورام سرطانية في الحيوانات السلمية.



بالإمكان تناول أدوية معينة لوقف تصنيع هذه البروتينات داخل الخلايا السرطانية، مما يؤدي إلى وقف تطور المرض. كذلك يمكن تطوير بعض الفحوص للكشف عن هذه البروتينات داخل الجسم لغرض التشخيص المبكر والمعالجة الفاعلة.

ب- التدخين:

يحتوي دخان السجائر على مادتين سامتين رئيستين هما: النيكوتين والقار، بالإضافة إلى مئات المواد الكيميائية الأخرى من ضمنها غاز أول أوكسيد الكربون الخانق، وقد يمنح التدخين متعة حسية، ويلطف من وطأة التوتر بحسب الحالة النفسية للمدخن آنذاك، إلا أنه يؤدي إلى الإدمان، بالإضافة إلى علاقته المتينة بالعديد من الأمراض الفتاكة، كسرطان الرئة، والتهاب القصبات المزمن، وأمراض الشرايين، وقرح المعدة والأمعاء، وارتفاع ضغط الدم. يدخل جسم المدخن عند تدخين سيجارة واحدة من ستة إلى ثمانية ملجرامات من النيكوتين، ومن أربعة إلى ثمانية وثلاثين ملجراماً من القار. ويمتص الجسم حوالي 90٪ من النيكوتين عند استنشاق الدخان

مقارنة بحوالي 25 إلى 50٪ عند عدم استنشاقه. والنيكوتين من أكثر العقاقير سما، فهو يؤدي عند التسمم به إلى الغثيان الحاد، والإفراط في إفراز اللعاب، والآلام في البطن، والقيء والإسهال والتعرق والصداع والدوخة والاضطراب والوهن، وتشويش السمع والنظر.

ويعتبر الدخان العامل المسبب لسرطان الرئة، ويرتبط ذلك بالتركيب الجيني للمدخن، فالتدخين ينشط في الأجسام إنزيما معينا يتفاعل مع المركبات الممتصة من الدخان لإحداث السرطان. ويخضع إنتاج هذا الإنزيم لسيطرة جين يتواجد عند بعض الناس دون غيرهم. لذلك يعتبر هؤلاء الناس ميالين للإصابة بسرطان الرئة، أو بمعنى آخر عندهم الاستعداد الوراثي للإصابة بسرطان الرئة نتيجة التدخين.

3- وراثة مرض انفصام الشخصية:

يؤثر مرض انفصام الشخصية في العمليات العقلية، فيغير من خلالها تصرفات الفرد، فيجعله خجولا ينأى بنفسه عن الناس، ومن الأعراض النموذجية لهذا المرض اعتقاد المريض بكونه إلها يوزع البركات والصدقات وأحيانا العقوبات، بالإضافة إلى الهلوسة، والمشي بدون وعي، والادعاء بسماع أصوات غريبة، تملي عليه تعليمات لأداء بعض الأعمال، ومن ضمنها أحيانا القتل. وينفر بعض المرضى من الناس تماما مفضلين الانعزال والتقوقع، ويقف بعضهم مشمرين عن أذرعهم في الهواء لساعات عديدة. وقد يصاب بعضهم بجنون الاضطهاد والارتياب، حين يصرون على وجود أشخاص يحاولون قتلهم أو تجريمهم.

ومرض انفصام الشخصية شائع في الدول الغربية حيث قدرت نسبة المصابين به في إنجلترا بحوالي 1,1٪. ولتحديد علاقة هذا المرض بالوراثة اتبعت معظم الدراسات ثلاثة وسائل هي كما يلي:

1- انفصام الشخصية في العائلة:

تبين المعلومات المتوفرة حاليا زيادة احتمال إصابة أحد أفراد العائلة بانفصام الشخصية عند وجود فرد آخر مصاب بهذا المرض. والجدول التالي يوضح هذه العلاقة.

احتمال وجود مريض آخر بانفصام الشخصية بين أقرباء أحد المصابين بالمرض في المجتمعات الغربية

العلاقة بالمصاب	احتمال اصابته (نسبة مئوية)
والد أو والدة	5.1
أخ أو أخت	8.7
توأم مشابه	47
ابن (أحد الابوين مصاب)	12
ابن (كلا الأبوين مصاب)	39
عم أو خال	2
ابن عم أو ابن خال	2.9
لا علاقة عائلية	0.9

انفصام الشخصية في التوائم:

نلاحظ من الجدول السابق الاحتمال العالي لإصابة توأم مشابه عندما يكون أخوه التوأم مصابا. وما الرقم 47٪ إلا معدل ما توصلت إليه دراسات مختلفة تراوحت نتائجها ما بين 15 إلى 85٪ وهو يدل على حجم الدور الذي تلعبه الوراثة، خصوصا إذا ما قورن بدرجة التوافق عند التوائم غير المتشابهة والتي بلغت من 2 إلى 10٪ فقط.

ومع ذلك فالاستنتاج عسير بسبب عدم دقة نتائج هذه الدراسات. فالتوائم المتشابهة التي ترعرعت في نفس البيت لا بد من أن تكون قد تعرضت إلى نفس العوامل البيئية الخطيرة، والضغط النفسي، بدرجة متساوية تقريبا. مما أدت بكليهما للإصابة بانفصام الشخصية. وتبقى الشكوك تحوم حول صحة هذه النتائج طالما لا يمكن السيطرة على ظروف مثل هذه التجارب، والتي تخضع بالأساس إلى الوضع الاجتماعي والعائلي وسلوك الأفراد.

انفصام الشخصية في الأطفال المتبنين:

وجد بعض الباحثين أن نسبة مرضى انفصام الشخصية بين أطفال الأباء أو الأمهات المصابين بهذا المرض أو المتبنين من قبل عوائل أخرى يبلغ ثلاثة أضعاف نسبة المرض بين أطفال الآباء أو الأمهات الطبيعيين. ولأجل استبعاد تأثير بيئة الرحم أو تأثير البيئة المحيطة بالطفل خلال فترة الحضانة صممت تجربة لتحديد نسبة مرض انفصام الشخصية بين الأطفال المتبنين، والذين هم من أب واحد ولكنهم يختلفون في أمهاتهم، وجدت الدراسة أعلى نسبة للأطفال المصابين بالمرض عندما يكون الأب نفسه مصابا. وتحاول معظم الدراسات الفصل بين التأثيرين البيئي والوراثي، وتقدير حجم كل منهما، إلا أنه كما قلنا بسبب صعوبة السيطرة على مختلف الظروف البيئية والنفسية للعائلة، وعدم وجود ضمانات من التحيز الواعي واللاواعي للباحث النفسي، لا يمكن الأخذ بصحة الاستنتاجات واعتبارها حقائق علمية. والى أن توجد طرق البحث العلمية السليمة تبقى مسألة الأساس الوراثي للأمراض النفسية ومنها انفصام الشخصية تعوزها النتائج المساندة والمقنعة.

4- وراثة مرض السكر:

مرض السكر هو وجود نسبة عالية من الجلوكوز أو السكر في الدم نتيجة افتقار المريض إلى هورمون الأنسولين. يؤدي فقر الأنسولين إلى مشكلتين أساسيتين: الأولى هي الاضطراب الكيميائي في العمليات الحيوية للجسم حيث ترتفع نسبة الجلوكوز في الدم فتغير من كيميائية دهون وبروتين الجسم. والمشكلة الثانية تكمن في الخطر المتزايد لإصابة الأوعية الدموية مع تقدم العمر.

ينتشر مرض السكر في كافة أنحاء العالم، إلا أن نسبته تختلف من بلد لأخر نتيجة تأثره بالعديد من العوامل البيئية والحضارية ولربما الوراثية. فالمرض نادر بين الإسكيمو ومتفش بين بعض قبائل هنود أميركا. ويزداد ظهور مرض السكر في العالم عاما بعد عام نتيجة ازدياد فترة حياة الإنسان، بالإحصائيات ترينا أن حوالي أربعة أخماس المصابين بالسكر يبلغون من العمر خمسة وأربعين عاما فأكثر. فإذا ما وفرت العناية الصحية لمريض

السكر إمكانية العيش وإنجاب الأطفال، فستتاح له الفرصة لنقل جينات استعداده الوراثي إلى أطفاله.

وتلعب السمنة دورا في تفاقم المرض وزيادة حدته، ولقد وجد أن حوالي 85٪ من المصابين بالمرض يعانون أيضا من السمنة المفرطة. والجدير بالإشارة أن السمنة (وبمعنى أشمل وزن الجسم) تحدد من قبل عوامل الوراثة والبيئة والهورومونات حيث تؤثر على حجم وعدد الخلايا الشحمية، وبضمن أهم هذه العوامل مقدار غذاء الرضيع، وأوقات التغذية في الأسابيع الأولى من الحياة.

وفيما يتعلق بوراثية مرض السكر يفترض تحفز أجسام الأشخاص ذوي الاستجابة الوراثية للإصابة بالمرض نتيجة الظروف البيئية ونوعية الحياة.

وتلعب الفصائل الدموية دورا في ظهور المرض، فقد وجدت علاقة بين بعض أنتيجينات الرفض النسيجي (أ ل ب) وبين نوع من مرض السكر يصيب الأحداث في مقتبل العمر، ويعتقد بوجود جين (أو جينات) الاستجابة للإصابة ببعض الفيروسات على نفس الكروموسوم الذي تقع عليه جينات (أ ل ب). لذلك تنتقل هذه الجينات معا من جيل إلى آخر، ولا تفترق إلا نادرا، وعندما تهاجم الفيروسات خلايا البنكرياس المنتجة للأنسولين تكون تلك الخلايا مهيأة للإصابة بسبب الاستعداد الوراثي، فتتلف وتتهدم من قبل الفيروسات مباشرة أو بواسطة الأجسام المضادة التي يدفع بها الجسم لمحاربة الفيروسات.

وقد لا يمكن تقدير احتمال الإصابة بمرض السكر بالاعتماد على النتائج المتوفرة لنسب المرض بين التوائم وأفراد العائلة والمجتمع، إلا أن دراسة دقيقة لتاريخ العائلة وفحص نوع فصيلة الدم (أ ل ب) وتحديد القدرة على احتمال الجلوكوز قد توفر جواباً مقنعاً.

ولا ننسى أن لهذا المرض طرقا أخرى للظهور منها التفاعل بين البيئة والوراثة، وكنتيجة لاستئصال أو إصابة البنكرياس.

5- علاقة الجينات بالعمر:

ازداد معدل عمر الإنسان في المائة سنة الأخيرة زيادة كبيرة، ومع ذلك فعندما يصل عمر الإنسان إلى سبعين عاما فلا يتوقع أن يعيش بعد ذلك

لفترة أطول مما عاشها من كان عمره سبعين عاما في القرون الماضية، وبمعنى آخر أن الموت يخضع لبرنامج محدد داخل الجسم، ولا يقتصر هذا البرنامج على الإنسان وحده، فكل نوع من الثدييات له فترة حياة خاصة إلا أنه نادرا ما تعيش الثدييات البرية الفترة بكاملها بسبب الظروف القاسية التي تعيشها.

نستطيع تصور ما يحدث عند مهاجمة الجسم من قبل مرض خطير كالسرطان أو مرض القلب أو الهيضة... إلخ، حيث ينهك الجسم وتشل أعضاؤه الأساسية عن العمل. إلا أننا لا نعرف سبب عدم استطاعتنا من الاستمرار في العيش عند عدم إصابتنا بهذه الأمراض. هل يمكن القول إننا نستهلك كما تستهلك السيارة؟ ولماذا نعيش فترات متفاوتة؟ فهذا عاش لفترة خمسين عاما، وذاك عمره تسعون عاما ولازال حيا. ولماذا تعيش أنثى الإنسان فترة أطول من الذكر؟ بينما تعيش ذكور بعض الطيور (كالحمام مثلا) فترة أطول من الإناث.

كثيرا ما أثارت الطبيعة البيولوجية للعمر اهتمام العلماء وعامة الناس على حد سواء، فأجريت البحوث الكثيرة. ووضع العديد من النظريات في هذا الموضوع وسنحاول إلقاء الضوء على هذه المحاولات.

ذكرنا أن العمر يخضع لبرنامج خلوي في كافة الكائنات الحية، فالفأر قلما يتمكن من العيش أكثر من سنتين، والجرذ أربع سنوات، والقطة ثلاثين سنة، والفيل ستين سنة والحصان أربعين سنة.

ومن التجارب تم التعرف على عوامل عديدة تساهم في تحديد العمر منها نسبة السعرات الحرارية في الغذاء، فلقد وجد أن الجرذان التي عاشت على غذاء عديم السعرات تخلفت في النمو. ولدرجة الحرارة علاقة بالعمر، فالأسماك يطول عمرها في درجة الحرارة المنخفضة بينما يقصر عمر الجرذان في تلك الدرجة. وتلعب الهورمونات الجنسية دورا إضافيا. فالقطط المخصبة عاشت فترة قياسية، كما عاشت إناث الذباب العقيمة فترة أطول من أقرانها غير العقيمة، وبينما عاشت إناث الفئران العذارى أكثر من تلك المخصبة أحرزت قصب السبق تلك الفئران المخصبة.

ومن الدراسات التي أجريت على التوائم المتشابهة وجد أنه عند موت أحدها يلحقه الآخر خلال خمس سنوات. وتطول هذه الفترة عند التوائم

غير المتشابهة مما يدل على أن تباين أعمارها قد يعود إلى اختلاف تركيبها الوراثي. كما تبين أيضا أن التوائم الأنثوية تعيش فترة أطول من التوائم الذكرية.

ويظهر أن موت واستبدال خلايا الجسم عاملان جوهريان ملازمان للنمو الطبيعي للجسم، ولقد اعتقد سابقا بخلود الخلايا فاعتبرت الشيخوخة خاصية عضوية لنشاط مختلف أعضاء الكائن الحي كنظام متكامل، وتقول إحدى النظريات الرائدة في هذا المجال: إن الشيخوخة هي نتيجة تجمع السموم خصوصا سموم البكتريا في الأمعاء، واستنادا لهذه الفكرة فإن الشيخوخة داء يمكن شفاؤه. إلا أن الدراسات الحديثة أثبتت خطأ نظرية الخلود الخلوي، فخلايا الإنسان المزروعة في مزارع التغذية الاصطناعية أظهرت أنها ليست غير خالدة فحسب، بل ولها عمر محدد جدا (وتعتبر الخلايا السرطانية إحدى الحالات الاستثنائية المهمة حيث تستمر في الانقسام بصورة لا نهائية في مزارع التغذية الاصطناعية). ووجد أن عمر الخلايا الطبيعية للإنسان في المزارع الغذائية يرتبط بعمر الشخص التي أخذت منه، فخلايا جنين الإنسان تنقسم حوالي خمسين مرة قبل أن تموت، بينما تنقسم خلايا الشخص المتوسط العمر حوالي عشرين مرة فقط. وتم إطالة عمر خلايا بالغة في السن وذلك بنقل نوى الخلايا الناشئة إليها، وعندما أجري العكس أي بنقل نوى الخلايا المسنة إلى الخلايا الناشئة أدى ذلك إلى تقصير عمر هذه الخلايا. ويبدو من هذه التجارب أن نوى الخلايا هي التي تحدد طول عمر الخلية. وفي تجارب مثيرة أخرى جرى تخزين خلايا ذات أعمار مختلفة في سائل النتروجين بدرجة-196م لفترات طويلة، وعندما أخرجت من التجميد وزرعت ثانية تابعت انقسامها للفترة المتبقية من عمرها وكأن شيئا لم يكن، مما يدل على صفاء ذاكرتها كما لو كانت مدونة في جيناتها.

إذن ما الآلية الأساسية التي تحدد العمر؟ يبدو أن الجواب يكمن في تلك الرسائل الوراثية التي يرسلها الجين إلى السايتوبلازم لتنظيم العمل الخلوي، وهنالك حاليا ثلاث نظريات لتفسير ذلك تعتمد جميعها على خصائص الجزيئات الحاملة للمعلومات الوراثية في الخلية.

تفترض النظرية الأولى وقوع أخطاء بمرور الزمن في المعلومات الوراثية،

مما تسبب إنتاج إنزيمات ذات عيوب ونواقص تؤثر في درجة القابليات الوظيفية للخلية، ويتم إصلاح هذه الأخطاء بين الحين والآخر بآلية خاصة بواسطتها تصلح جزيئات الحامض النووي المعطوبة، وهذه العملية تشابه محرك السيارة لدرجة ما، فله (كما للخلية) معدل زمني للعمل ولا يمكن الاستمرار في أداء ذلك العمل دون إصلاح، وعندها يستطيع الاستمرار لفترة طويلة جدا طالما توفرت الأدوات الاحتياطية، ومهما طالت الأيام فلا بد من أن يصل يوما ما إلى مقبرة السيارات.

أما النظرية الثانية فتتعلق بحجم المادة الوراثية المستعملة لتسيير أمور الكائن الحي. فالمعروف أن الخلية لا تستخدم خلال فترة حياتها إلا حوالي 0,4٪ فقط من المعلومات المتوفرة في جزيئات الحامض النووي. وفي ذلك ضمان ضد حوادث العطب حيث يتم التعويض عن الجينات المتضررة بجينات مكررة صالحة. وبمرور الزمن وبزيادة حوادث العطب تستخدم كل الجينات المكررة مما يؤدي إلى تجمع الأخطاء وظهور النواقص الفيزيولوجية وحصول الهرم والشيخوخة في الجسم.

وتفرض النظرية الثالثة ببساطة أن الهرم هو استمرارية للعمليات الوراثية المسيطرة على الكائن الحي منذ لحظة تكونه إلى فترة نضوجه الجنسي، وقد تؤدي «جينات العمر» بصورة متسلسلة وتدريجية إلى وقف العمليات الفيزيولوجية للخلية. وما ظهور الشيب وتوقف الطمث عند سن اليأس وفقدان القابليات الرياضية إلا أمثلة قليلة مما يدل على أحداث متأخرة ترتبط بعملية الهرم. ولا تعتبر مثل هذه الأحداث أمراضا لأنها لا تؤدي إلا إلى تقليل فعالية الخلايا، مما يزيد احتمال تعرضها للإصابة بالأمراض المختلفة.

المعمرون:

لا بد وأن سمعت عن المعمرين القوقازيين في جمهورية جورجيا السوفيتية، فهناك يعيش حوالي خمسة آلاف شخص تعدى عمر كل منهم مائة سنة حسب إحصاء عام 1970. ومعظم هؤلاء يعيش في ارتفاعات عالية تبلغ ما بين 1500 إلى 45000 قدم فوق سطح البحر، وتضم المناطق الصناعية أقل نسبة من المعمرين، ولا يوجد سبب واضح لطول أعمارهم،

إلا أنه يبدو أن التلوث ووطأة الحياة في المناطق الحضرية تسرع في عملية الهرم، ويعتبر ذلك القوقازي المتوفى عام 1973 أطول من عاش على سطح هذه الأرض حسب سجلات الأحوال المدنية، فقد بلغ من العمر مائة وثمانية وستين عاماً.

٩ التأثيرات البيولوجية للأشعة المؤينة

الأشعة المؤينة أشعة كهرومغناطيسية ذات طاقة وتذبذب عاليتين، وموجات قصيرة (أقصر بكثير من موجات الضوء والموجات فوق البنفسجية)، تخترق لخلايا الحية فتؤدي إلى أضرار وتأثيرات بيولوجية مختلفة اقتضت معرفتها سنين عديدة. وكانت أول حالة عن الإصابة بهذه الأشعة قد ظهرت في الأدبيات العلمية بعد شهور قلائل من اكتشاف رونتجن للأشعة السينية (إكس). تؤدي الأشعة المؤينة بالإضافة إلى تأثيراتها الشديدة ذات المدى القصير إلى تأثيرات مرضية طويلة المدى لا تظهر إلا بعد سنين من التعرض للإشعاع، ولقد عرفت الحالة الأولى للإصابة بالسرطان بعد التعرض لأشعة إكس في أوائل هذا القرن وبالتحديد عام 1902. ولقد جاء معظم الأدلة عن التأثيرات المضرة عند التعرض لجرعات عالية من الإشعاع خلال العقدين الثالث والرابع من هذا القرن، واعتمد أكثرها على معاناة أخصائيي الأشعة وعمال المناجم أثناء تعرضهم للمواد المنشطة إشعاعيياً، والتي تتوفر بصورة حرة تحت الأرض، وأثناء تعرض العاملين في صناعة

الراديوم لهذه المادة. أما التأثيرات ذات المدى الطويل للجرعات الصغيرة المتكررة من الإشعاع فلم تعرف أهميتها إلا بعد الحرب العالمية الثانية بسنين عديدة.

1- ما هو الحد الأدنى لتأثير الأشعة المؤينة؟

ثمة سؤال مهم يتردد في هذا الموضوع هو: هل توجد جرعة معينة للتأثير البيولوجي المضر للإشعاع؟ فحين لا يكون لأضرار الإشعاع حدود معينة يعني ذلك أن هناك درجة قليلة من الخطورة مهما كانت الجرعة الإشعاعية صغيرة. وبالرغم من أن بعض التأثيرات الإشعاعية لا تحصل إلا بعد التعرض الكامل لجرعة معينة (ومثال على ذلك التهاب الجلد)، فإن هنالك إثباتات تبرهن على أنه لا يوجد حد أدنى لبعض تأثيرات الإشعاع كالتأثيرات الوراثية وتقصير العمر. ولهذا السبب فإن أحد الافتراضات المنطقية في تحديد تعليمات الوقاية من الإشعاع، وفي عمليات التحكم به في برنامج الصحة العامة يستند إلى الفكرة القائلة بعدم وجود حد أدن للتأثيرات الإشعاعية. يعني هذا وجود درجة ما من الخطورة عند تعرض مجموعة سكانية كبيرة لكمية قليلة جدا من الإشعاع. وفكرة «الخطورة المقبولة» تطرح عندما يتم حساب الفوائد المتوخاة من التعرض للإشعاع بالقياس إلى خطورته.

2- التأثيرات المتعاقبة للإشعاع:

يقسم تسلسل الأحداث بعد التعرض للإشعاع بصورة عامة إلى ما يلي:

أ-فترة الحضانة:

تطلق على الفترة الواقعة بين التعرض للإشعاع وما قبل ظهور التأثيرات الأولية، لهذه الفترة مدى شاسع، وعلى هذا الأساس تقسم التأثيرات البيولوجية للإشعاع بصورة اعتباطية إلى تأثيرات قصيرة المدى وأخرى طويلة المدى.

يطلق على التأثيرات التي تظهر بعد دقائق أو أيام أو أسابيع بالتأثيرات قصيرة المدى، أما تلك التي يستغرق ظهورها عددا من السنين أو العقود، أو الأجيال في بعض الأحيان فتسمى التأثيرات طويلة المدى.

ب- فترة التأثير الظاهري على الخلايا والأنسجة:

تظهر بعض التأثيرات خلال فترة الحضانة أو بعدها مباشرة، ومنها ما يلاحظ دائما في الأنسجة النامية حيث تؤدي إلى وقف عملية الانقسام الخلوي مؤقتا أو دائما، وذلك حسب شدة الجرعة. وتشمل التأثيرات الأخرى تكسر الكروموسومات أو تجمعها، وظهور خلايا عملاقة وتشوهات مختلفة لعملية الانقسام الخلوي. ومما تجدر الإشارة إليه هو أن الكيمياويات المسببة للسرطان والمستحدثة للطفرات تؤدي لبعض هذه التشوهات، إلا أنه لا يمكن استحداث مجمل هذه التأثيرات التي أشير إليها بواسطة عامل كيمياوي واحد.

جـ- فترة النقاهة:

يمكن أن يحصل الشفاء بعد التعرض للإشعاع وبخاصة حالة التأثيرات ذات المدى القصير، أي تلك التي تظهر خلال أيام أو أسابيع بعد التعرض للإشعاع. ومن الممكن أن يحدث الإشعاع أضرارا بالغة لا شفاء منها، فتؤدي بذلك إلى تأثيرات طويلة المدى.

3- العوامل المؤثرة على فاعلية الأشعة:

يمكن القول بصورة عامة إن التأثيرات البيولوجية لجرعة ما تزداد كلما قصرت فترة إعطائها كاملة للمريض، ذلك أنه يمكن إعطاء الجرعة نفسها في فترات زمنية مختلفة. ويتعلق هذا بما للجرعة من شدة، فإذا ما أعطيت الجرعة مقطعة على فترات قصيرة كانت تأثيراتها آنذاك أقل كثيرا مما لو تمت مرة واحدة. وهنالك عامل آخر له نفس الأهمية، وهو مساحة الرقعة المتعرضة للجرعة حيث أنه كلما كبرت مساحة الجسم المعرضة كلما ازداد الضرر الحاصل. وهناك اختلاف كبير في استجابة الخلايا والأنسجة لأضرار الإشعاع يعود إلى الأنواع المختلفة لهذه الخلايا والأنسجة. فالخلايا سريعة الانقسام تكون أكثر حساسية من تلك التي لا تنقسم، كما أن الخلايا غير المتخصصة تكون أكثر حساسية من المتخصصة. وتعتبر الكريات الليمفاوية من أكثر الخلايا حساسية في الجسم، تليها في ذلك خلايا الدم البيضاء في أدوارها غير الناضجة ثم خلايا الدم الحمراء. أما الأنسجة الطلائية فهي حساسة إلى درجة ما، بينما تمتاز الخلايا العضلية والعصبية بمقاومتها النسبية للإشعاع.

4- التأثيرات قصيرة المدى:

تعرف الجرعة الحادة من الإشعاع بأنها الجرعة التي يتعرض لها الجسم في وقت قصير جدا، فإذا كانت كمية الإشعاع كبيرة فأن الجرعة الحادة يمكن أن تظهر أعراضها في خلال ساعات أو أيام. وعندما يتعرض الجسم بكامله إلى الإشعاع فأن الأعراض التي تشمل تلك التأثيرات القصيرة المدى تعرف مجتمعة بمجموعة أعراض الأشعة الحادة. عندما تكون جرعة الأشعة الحادة 50 رادا أو أقل (يعرف الراد بأنه الجرعة الإشعاعية الممتصة، وهو مقدار الإشعاع المحرر لـ 100 إرج في (غرام من المادة). (والأرج هو وحدة الشغل المطلقة في النظام المتري وتساوي (أين سم)، فإن الطرق المختبرية الاعتيادية والملاحظات السريرية لا ترينا أية إشارة تدل على تعرض كامل للجسم.

وتمثل جرعة 100 راد الحد الاعتيادي الأدنى لظهور شكل من أشكال مجموعة أعراض الأشعة الحادة (Acute Radiation Syndrome) وهو شكل التكوين الدموي(Hema-topoietic form) (ويعني مرحلة ظهور تأثيرات الأشعة الحادة على الجهاز الدموي). الذي يشمل تغيرات طفيفة في الدم. وتظهر أعراض الإصابة عند الجرعة التي مقدارها 200 راد وهي تشمل الحمى والنزيف الدموي. وقد تكون هذه الجرعة قاتلة لبعض الأشخاص ذوي الحساسية الشديدة للتأثيرات الإشعاعية. وتؤدي الجرعة 450 رادا إلى وفاة حوالي 50٪ من الأشخاص المتعرضين للأشعة. أما الجرعة 600 راد فإنها تمثل بداية الشكل المعدي المعوي (Gastrorin-testinal form)لمجموعة أعراض الأشعة الحادة والذي يشمل الإسهال الشديد المصحوب بفقدان السوائل. ويكون الموت مؤكدا عند التعرض لجرعة ما بين 800 إلى 1000 راد. ويظهر الشكل المتعلق بالجهاز العصبي المركزي (Central nervous system form) من مجموعة أعراض الأشعة الحادة عند التعرض لجرعات عالية جدا حيث يؤدي إلى الموت مباشرة نتيجة انهيار عصبي قلبي. ويمكن القول مرة أخرى بأن مجموعة أعراض الأشعة الحادة تظهر فقط عندما يتعرض الجسم كله إلى كمية كبيرة من الإشعاع وفي فترة قليلة من الوقت. وتتراوح مدة هذه الأعراض ما بين ساعات إلى عدة أسابيع وترتبط على نحو عكسي بكمية الإشعاع.

5- التأثيرات طويلة المدى:

تحدث التأثيرات الإشعاعية المتأخرة إما نتيجة التعرض لجرعات عالية وإما نتيجة التعرض المنخفض لفترة طويلة تبلغ عدة سنين. وتكمن خطورة التأثيرات طويلة المدى عندما يتعرض عدد كبير من الناس لجرعات منخفضة لفترة طويلة (مزمنة)، حيث تظهر هذه التأثيرات في المجتمع البشري بشكل زيادة إحصائية في نسبة حدوث بعض الحالات المرضية الموجودة أساسا في المجتمع، فالإشعاع لا يؤدي إلى مرض فريد لا يؤدي إليه عامل بيولوجي أو كيمياوي آخر. وللتأكد من هذه الزيادة الحاصلة في نسبة التأثيرات المرضية، لا بد من فحص عدد هائل من الناس المتعرضين للإشعاع، ولسنين طويلة متعاقبة بسبب فترة الحضانة التي تمر بها هذه التأثيرات، والتي تكلمنا عنها سابقا. ولازالت المعلومات المستحصلة عن تأثير الإشعاع على الإنسان قليلة، وذلك أنها تعتمد على معلومات مستخلصة بطريقة غير مباشرة من مجاميع سكانية تعرضت للإشعاع، ولسبب غير السبب الذي من أجله تم جمع المعلومات البيولوجية، فوجود مرض معين سار بين أفراد المجموعة السكانية المتعرضة للإشعاع قد يعرقل الحصول على معلومات ذات قيمة عن تأثير الإشعاع ونتائجه المرضية عند مقارنة هذه المجموعة بمجموعة أخرى غير متعرضة له، وبالرغم من هذه العراقيل فإن الكثير من بحوث الأوبئة عن تأثير الإشعاع قد أثبتت بصورة مقنعة أن الأشعة المؤينة تؤدي إلى زيادة في خطورة الإصابة ببعض الأمراض ولفترة طويلة بعد التعرض المباشر للأشعة. ويكمل هذه المعلومات ويفرزها تلك النتائج التي تم الحصول عليها في تجارب الحيوانات. ومن ضمن التأثيرات طويلة المدى، والتي درست بصورة مكثفة هو تضرر الخلايا الجسمية، ومنها السرطانات والتشوهات الجنينية، وعتمة عدسة العين (العمى)، وتقصير العمر والطفرات الوراثية.

6- تأثيرات الإشعاع السرطانية:

يؤدي الإشعاع إلى ظهور السرطانات المختلفة، ولقد تم إثبات ذلك من خلال الدراسات المختلفة على الحيوانات والإنسان. ومن بين التعليلات التجريبية لمثل هذه التأثيرات السرطانية أن الإشعاع:

1- ينشط بعض الفيروسات (الرواشح) الخبيثة والكامنة.

2- يؤدي إلى إحداث بعض الأضرار الكروموسومية المصحوبة ببعض أنواع السرطان.

3- يؤدي إلى إحداث بعض الطفرات الجسمية في بعض أنواع الخلايا.

4- يتفاعل مع جزئيات الماء بداخل الخلايا مؤديا إلى تكوين مواد كيمياوية سامة، يعتقد أنها تلعب دورا مهما في استحداث السرطان والشيخوخة.

وهنالك بعض الأدلة التي تثبت مساهمة الإشعاع في استحداث أنواع مختلفة من الأمراض الورمية في الإنسان. وفيما يلي ملخص لبعض هذه النتائج)

أ- صباغة الأقراص المدرجة للساعات بالراديوم:

في بداية هذا القرن كانت الأرقام المضيئة للساعات تطلى باليد، وبواسطة فرشاة دقيقة للغاية بعد أن يتم غمسها في صبغ يحتوي على الراديوم. وفي كثير من الأحيان كانت الفرشاة تؤسل بالشفاه أو اللسان من قبل العاملات في هذه المصانع. وثبت من الدراسات التي أجريت بعد سنوات على هذه العاملات زيادة إحصائية في نسبة سرطان العظام وأنواع أخرى من الأورام الخبيثة الناتجة من عبء الراديوم المتجمع في العظام.

ب- أخصائيو الأشعة وأطباء الأسنان:

تعرض عدد من أوائل الأطباء الذين استخدموا الأشعة السينية، نتيجة جهلهم لمخاطر الإشعاع، إلى جرعات كبيرة تجمعت خلال فترات طويلة. وتشير بعض التقارير إلى وفيات بالسرطان-نتيجة التعرض للأشعة السينية- ترجع إلى عام 1910.

كما لوحظ أن بين الأطباء وأطباء الأسنان كثيرا من سرطانات الجلد، والتقرحات الجلدية خصوصا بين الأصابع التي تمسك أقلام الأشعة داخل فم المريض.

وفي دراسة حديثة تناولت مقارنة أخصائيي الأشعة بأطباء آخرين لم يستعملوا الأشعة السينية، وجد أن نسبة سرطان الدم أكثر بين أخصائيي الأشعة خصوصا كبار السن منهم، حيث افترض أن يكونوا قد تعرضوا إلى كميات كبيرة من الأشعة خلال الثلاثينات والأربعينات من هذا القرن، عندما لم تتوفر إجراءات وقائية كافية كالتي تتخذ في الوقت الحاضر.

جـ- عمال مناجم اليورانيوم:

في بداية هذا القرن تفشى سرطان الرئة بين عمال مناجم اليورانيوم في أوربا نتيجة استنشاق كميات كبيرة من المواد المشعة الموجودة في الهواء. وبالرغم من أن ظروف عمال المناجم في عصرنا هذا قد تحسنت كثيرا، إلا أن نسبة الإصابة بسرطان الرئة بين عمال المناجم لازالت عالية عند مقارنتها بالناس العاديين.

د- أحياء القنبلة الذرية:

بعد إلقاء القنبلة الذرية على هيروشيما ونجزاكي، ظهرت نسب عالية من حوادث سرطان الدم بين الأحياء الذين تعرضوا لجرع منخفضة نسبيا، وقد ارتبطت نسبة السرطان بكمية الجرعة المكتسبة، وهذا ما يدعم الفرضية القائلة بأن الزيادة في حالات سرطان الدم تعزى حقا إلى التعرض للإشعاع. كما ظهرت بين الأحياء زيادة في سرطانات الغدة الدرقية والثدي، إلا أن فترة الحضانة لتلك الحالات كانت أطول من حالات سرطان الدم، وتراوحت بين 10 و 20 سنة.

هـ- مرضى التهاب مفاصل العمود الفقري:

عولج مرضى التهاب مفاصل العمود الفقري لفترة طويلة بجرعات من الأشعة السينية، مما أدى إلى تجمع جرعات كبيرة من الإشعاع في نخاع عظام المرضى أدت بالتالي إلى ظهور إصابات بسرطان الدم بنسبة عالية بينهم. إلا أنه من المحتمل أن يكون قسم من الزيادة المشاهدة في نسبة سرطان الدم قد نشأت نتيجة:

1- استعداد وراثي وبيئي للإصابة بسرطان الدم عند بعض المرضى.

2- تأثير سرطاني بسبب الأدوية المتعاطاة من قبل المرضى بنفس وقت المعالجة بالأشعة السينية.

و- الأطفال المصابون بتضخم الغدة الصماء (الصعترية):

تم في السنوات الماضية تشخيص عدد من حالات ضيق التنفس عند الأطفال بسبب تضخم غددهم الصعترية، وتم حينئذ معالجتهم بجرعات من الأشعة السينية. وبالرغم من اختلاف النتائج في دراسات لاحقة على هؤلاء الأطفال. اتفق بصورة عامة على أن هؤلاء الأطفال قد أصيبوا بنسبة عالية من سرطان الغدة الدرقية والأورام الخبيثة في الرأس والرقبة. وظهر

من دراسات أخرى أن مثل هذه السرطانات تظهر نتيجة لتعريض الرأس والرقبة إلى الأشعة السينية خلال مرحلة الطفولة، وخلال معالجة الكثير من الظواهر كتضخم اللوزتين والغدد وحب الشباب وغيرها.

ز- مرضى القوباء الحلقية:

ظهرت زيادة كبيرة في نسبة سرطان الغدة الدرقية وسرطان الدم بين مجموعة من الأطفال المعالجين بالأشعة السينية نتيجة لإصابتهم بمرض القوباء الحلقية، كما ظهر العديد من التغيرات الوظيفية في الجهاز العصبي المركزي.

ح- مرض السل:

اكتشفت العلاقة بين الجرعات العالية من الإشعاع وبين سرطان الصدر، وسرطان الثدي من خلال عملية مسح للنساء المصابات بمرض السل اللواتي عولجن بتعريض الصدر لجرعات عالية من الإشعاع. وكانت نسبة سرطان الثدي تتراوح ما بين 4 و 8 مرات أكثر من النسبة المتوقعة لهذا المرض، وعلاوة على ذلك فقد تمكن الباحثون من إيجاد علاقة بين جانب الصدر المعالج والثدي المصاب.

ط- أطفال النساء اللواتي تعرضن للإشعاع خلال الحمل:

عززت الدراسات العديدة في هذا المجال حقيقة زيادة احتمال إصابة الطفل بسرطان الدم عند تعرض والدته خلال فترة حملها به للأشعة السينية. ومما يجدر ذكره أن النتائج المعروضة في الفقرات أعلاه، والتي تبين مفعولة الأشعة السرطاني تشمل الجرعات العالية فقط مثل تلك التي تعطى خلال العلاج بالأشعة السينية، أما نتائج دراسات سرطان الدم في الأطفال فتتضمن جرعات منخفضة من الأشعة وفي حدود مدى التصوير بالأشعة، مما يدل على حساسية عالية في الأنسجة الجنينية نحو الإشعاع.

أهمية الدراسات البشرية على السرطان الناتج من التعرض للإشعاع:

هنالك فكرتان هامتان يجب أن تؤخذا بنظر الاعتبار عند تقييم الدراسات البشرية المذكورة أعلاه هما:

أ- كون الدراسات لم تصمم في أساسها كتجارب في هذا المضمار، لذلك وجب اتخاذ الحذر قبل تفسير الارتباط بين الإشعاع وبعض الأمراض

التي تظهر بعد التعرض له على أنه علاقة بين سبب ونتيجة. وينطبق هذا بصورة خاصة على دراسة المجاميع التي تتكون من مرضى عولج مرضهم أو تشويهاتهم بالإشعاع، إذ أن السؤال المطروح هنا هو فيما إذا كانت الأمراض التي تظهر بعد التعرض للإشعاع تعزى إلى التشوهات المعالجة بالإشعاع أو إلى الإشعاع نفسه؟

إن اختيار مجموعة طبيعية مناسبة في بعض الأحيان تتم مقارنتها بأشخاص تعرضوا للأشعة يمكن أن يساعد على التخلص من هذه الشكوك. وعلى سبيل المثال فإن بحث التأثير الإشعاعي على مرضى الالتهاب المفصلي المذكور سابقا يمكن أن يثير سؤالا مقبولا عما إذا كان المرض نفسه قد جعل المريض عرضة للإصابة بسرطان الدم بعد ذلك. وبالنسبة لدراسة الأطفال المصابين بتضخم الغدة الصعترية فقد كان من الممكن إزالة الشك فيها لو شملت المجموعة المقارنة لأطفال مصابين بتضخم الغدة ممن لم يعالجوا بالأشعة. وإذن بالرغم من أن الأدلة في هذه الدراسات ترجح كفة سرطانية الإشعاع فلا يزال المجال واسعا للتكهن بعدم وجود أي استعداد للإصابة عند الأطفال قيد الدراسة. وبالرغم من هذه التحفظات فإن هذه الدراسات بمجموعها تؤكد على أن الأشعة المؤينة تسبب السرطان عند الإنسان.

ب- عند معرفة قيمة هذه الدراسات يطرح السؤال عن تطبيقاتها العملية، فبالرغم من أن هذه البحوث، مثل دراسة مرضى الالتهاب المفصلي، قد بينت زيادة مقدارها عشرة أضعاف في الإصابة بسرطان الدم، تبقى الخطورة المضافة للشخص المعرض للأشعة صغيرة بسبب الاحتمال الضئيل للإصابة بسرطان الدم أصلا. كما أن الزيادة الضئيلة في الخطورة تدعو إلى الموازنة الذكية في كل حالة على انفراد للفائدة المرجوة في التعرض للإشعاع مقابل الخطورة الملازمة.

وبما أن العلاج والتشخيص بالأشعة يقدمان فائدة جليلة للمريض وللطب وللمجتمع، فلا يمكن التخلي عنهما بالرغم من احتمال الخطورة ذات التأثير المتأخر.

7- تأثيرات الإشعاع على الجنين:

إذا ما انتبهنا إلى أن الخلايا غير الناضجة وغير المتميزة، وهي خلايا

سريعة الانقسام، تكون حساسة جدا للإشعاع، لا نجد غرابة في أن تكون الأنسجة الجنينية سريعة التأثر بجرعات منخفضة نسبيا من الإشعاع. لقد وجد من الدراسات على الفئران أن التأثيرات المضرة يمكن استحداثها بجرعة منخفضة جدا بعد تعريض منطقة الجنين للأشعة خلال دور تكوين الأعضاء. وليس هنالك من شك في أن جنين الإنسان سريع التأثر بنفس الدرجة.

التأثير الجنيني ومرحلة الحمل:

تشمل معظم التشوهات التي تنتج عن تعرض الجنين للإشعاع الجهاز العصبي المركزي، بالرغم من أن بعض الأضرار ترتبط بالجرعة وبمرحلة الحمل. والأسابيع الأولى من الحمل ربما كانت هي الأسابيع الأكثر حساسية للإشعاع. ولظهور التشوهات الخلقية في الوليد يكون للتعرض للإشعاع خلال فترة تكوين الأعضاء أهمية كبيرة، إذ تحدث هذه الفترة تقريبا خلال الأسبوع الثاني حتى الأسبوع السادس من فترة الحمل حيث احتمال موت الجنين أقل مما هو عليه في المرحلة المبكرة. وفي الأطوار المتأخرة من الحمل تكون الأنسجة الجنينية أكثر مقاومة للأضرار الجسمية الظاهرة، وبالرغم من ذلك فإن التغيرات الوظيفية، خصوصا تلك التي تشمل الجهاز العصبي المركزي يمكن أن تنتج عن التعرض المتأخر للإشعاع. ويصعب تقويم ودراسة هذه التغيرات عند الولادة لأنها تشمل تغيرات دقيقة في ظواهر مثل أساليب التعلم والنمو، ويمكن أن تمر بفترة حضانة طويلة قبل ظهورها. وهنالك بعض الأدلة التي تبين أن زيادة مقاومة الجنين لأضرار الإشعاع الجسمية بمرور الوقت لا تشمل احتمالات حدوث سرطان الدم، بسبب التعرض للإشعاع قبل الولادة. كما أن هنالك عاملا مهما آخر يجب أخذه بنظر الاعتبار عند تقويم الأضرار الإشعاعية خلال المراحل المتأخرة من الحمل، وهو أن الإشعاع يمكن أن يؤدي إلى إنتاج طفرات وراثية في الخلايا التناسلية غير الناضجة للجنين، ولكن لم يتم حتى الآن تعيين الحد الأدنى للجرعة الإشعاعية المؤثرة.

إثبات حدوث الآثار الضارة للإشعاع في الأجنة البشرية:

لقد وجد الدليل على حدوث الآثار الضارة للإشعاع في جنين الإنسان

بين الحوامل اللواتي تعرضن للإشعاع عند إلقاء القنبلة الذرية على هيروشيما. فالمعلومات التي عرفت عن مواليدهن خلال فترة الطفولة والمراهقة والرشد تم مقارنتها بمجاميع أخرى لم تتعرض للإشعاع مع الأخذ بنظر الاعتبار البعد عن مكان الانفجار وعمر الجنين أثناء التعرض وقد أظهرت النتائج إعاقة للنمو الطبيعي، خصوصا فيما يخص حجم الرأس، وزيادة في نسبة التخلف العقلي. كذلك عززت النتائج الفكرة القائلة بأن الأشهر الثلاثة الأولى من الحمل هي أكثر الفترات حساسية للإشعاع، وأكثرها خطورة للجنين.

مشكلة عدم معرفة الحمل:

إن زيادة التأثر بالإشعاع خلال الفترة المبكرة-عندما يكون الحمل غير مؤكد-تدعو إلى ضرورة التريث في أخذ صورة بالأشعة لمنطقة الحوض والبطن وأسفل الظهر للمرأة البالغة.

ومن المهم التأكد من احتمال الحمل، وإعطاء هذه المعلومات أهميتها اللازمة عند اتخاذ القرار بشأن ضرورة الفحص بالأشعة إن مسألة التأكد من تأثر الجنين بالأشعة مسألة صعبة للغاية. فمشاهدة بعض التشوهات الكروموسومية خلال عملية فحص النخط (راجع الباب الخاص بهذا الموضوع) لا يعني بالضرورة وجود تشوهات مظهرية، فوجود بعض الخلايا التي تحمل كروموسومات غير طبيعية ليست بالدليل على استلام جرعات كافية من الأشعة تسبب أمراضا وعاهات في أعضاء الجسم.

تقصير العمر:

لقد أظهرت التجارب على الحيوانات بأن الجرعات العالية المتكررة تؤدي إلى تقصير العمر. وتبين أن الحيوانات المعرضة للأشعة تموت بنفس الأمراض التي تموت بها الحيوانات المقارنة ولكن بأعمار مبكرة.

8- التأثيرات الوراثية:

هناك عدد هائل من العوامل المسببة للطفرات الوراثية، ولكن المعلومات في هذا المجال ضئيلة لا تتضمن سوى المؤثرات الخارجية المسببة للطفرات،

كبعض الكيمياويات والعقاقير والعوامل الفيزيائية مثال الحرارة المرتفعة والأشعة المؤينة. وتعزى نسبة قليلة من الطفرات إلى الإشعاع المنبعث من الأرض. وقد وجد أن أقل من 10٪ من الطفرات في الإنسان يعود إلى وجود الإشعاع المنبعث من الأرض والقادم من الفضاء الخارجي. أما الإشعاع الصناعي فإنه يؤدي إلى إحداث الطفرات إذا ما وجه نحو الغدد التناسلية. والشيء المهم أن الإشعاع ليس فريدا في هذا المجال، ويحتمل أن يكون واحدا من العديد من المؤثرات البيئية التي لها القدرة المحتملة على زيادة نسبة الطفرات.

وعملية قياس التغيرات في النسبة الطبيعية للطفرات عند الإنسان صعبة جدا لأسباب عدة: منها أن معظم الطفرات متنح وهذا يعني أن تأثيراتها لا تظهر في شخص معين إلا عندما يكون هذا الشخص حاملا نفس التغير على زوج الكروموسوم، وبعبارة أخرى لا يظهر هذا التغير ما لم يكن الأبوان مصابين بنفس الضرر الوراثي كما بينا ذلك في فصل سابق. لذلك فقد تمر عدة أجيال بعد حدوث تغير وراثي في المجتمع لكي يظهر هذا التغير بصورة طفرة وراثية ظاهرية على بعض أفراد المجتمع.

لقد تم اكتشاف الخواص المحدثة للطفرات للأشعة المؤينة في عام 1927، ذلك بدراسة التغيرات الوراثية التي ظهرت على حشرة ذبابة النحل عند تعريضها لجرعات مختلفة من الأشعة السينية، ومنذ ذلك التاريخ والتجارب تجرى على مختلف الكائنات الحية من أجل معرفة حساسيتها للأشعة، ولأجل الحصول على تغيرات مفيدة للإنسان كزيادة في محصول النبات أو مقاومة الأمراض. ولقد ظلت تجارب الحيوانات مصدرنا الرئيس للحصول على المعلومات المتعلقة بالتأثيرات الوراثية للإشعاع. ونتيجة لهذه البحوث المكثفة التي جرت في السنين الأخيرة تم وضع الافتراض ين التاليين فيما يتعلق بالصحة العامة:

1- انعدام الأدلة على وجود حد أدنى للجرعة غير المؤذية وراثياً من الإشعاع، أي التي لا يتم أي تغير وراثي بأقل منها.

2- يبدو أن نسبة الطفرات ودرجة ضررها تعتمدان على شدة الجرعة، ذلك أن أية جرعة تكون أقل تأثيرا في إحداث الأضرار عندما تمد أو تجزأ على فترة طويلة من الوقت.

ومن المهم جدا في عصرنا هذا أن نحافظ على مستوى منخفض من مقدار الطفرات قدر المستطاع، ذلك أن هذا المقدار يمثل بصورة كبيرة أمراضا وتشوهات تؤدي إلى تقليل الكفاءة البيولوجية بصورة كلية. وبرغم ذلك يوجد عاملان فريدان بالنسبة لحياتنا المعاصرة يؤديان إلى ارتفاع هذا المستوى هما: أولا أن الجنس البشري يتعرض أكثر فأكثر إلى عدد من المواد التي يحتمل أن تسبب طفرات وراثية، وذلك نتيجة الزيادة المستمرة في عدد ونوع العوامل الكيمياوية والفيزيائية التي هي من صنع الإنسان، والتي هي نتاج تقدمنا العلمي والتقني. وثانيا إن التقنية والمعلومات الطبية الحديثة تؤدي إلى إنقاذ الكثير من الأشخاص الذين أصيبوا بعاهات وراثية. مما يمكنهم من الزواج والتكاثر مورثين بذلك هذه العاهات إلى مجموعة أكبر من الناس. وعليه، وفي مواجهة هذه العوامل التي تؤدي إلى زيادة مقدار الطفرات في المجتمع البشري فإن إبقاء المستوى منخفضا يحظى بالأهمية الكبرى ويجب بذل كل الجهود لكي يكون تدفق الطفرات الجديدة عند أدنى مستوى مستطاع.

15 الوراثة والذكاء

كثيرا ما تتم مقارنة درجة ذكاء الأطفال بعوائلهم، فيثير دهشتنا طفل ذكي لأبوين بليدين، بينما لا نجد في الأمر غرابة عند رؤية طفل عادي الذكاء لعائلة قليلة الذكاء أو غير متعلمة، أو طفل خارق الذكاء لعائلة عريقة في المعرفة، فالأمر كما يبدو أن العلاقة بين الوراثة والذكاء مسألة محسومة لا غبار عليها. ألا أننا نريد التحقق من ذلك علميا فنطرح السؤال... هل الذكاء حقا وراثي؟

نظرية وراثة الذكاء:

لكي نجيب عن هذا السؤال لا بد أولا من إلقاء نظرة على مفهوم الذكاء وطرق قياسه، تعريف الذكاء لا يزال غامضا، ويشير في جوهره إلى «القابلية على التفكير المجرد». ولا يعتبر البعض الذكاء قابليات أو قدرات متميز بعضها عن بعض بل هو بنية من السلوك المتوازن، وهو من حيث الجوهر جملة من العمليات الحية الفعالة، أو نظام معين لهذه العمليات. ولا نود هنا مناقشة نظريات الذكاء المختلفة ولكننا نريد أن نتعرف على علاقة الذكاء بكل من الوراثة والبيئة. ولمعرفة ذلك لا بد من مقاييس معينة تحدد درجة الذكاء، وهي في يومنا

هذا كثيرة ومختلفة بالرغم من ارتكازها على أسس مشتركة، وتشمل أسئلة مختلفة في الرياضيات ومفردات اللغة ومهارات التحليل المنطقي. ارتبطت اختبارات الذكاء منذ البداية بنظرية الذكاء الفطري ودعمتها، وتسلم هذه النظرية بأن الذكاء هو القدرة الفكرية الفطرية الموجودة لدى كل فرد منذ الولادة وبكمية محدودة تختلف باختلاف الأفراد. والأمم كالأفراد تنقسم إلى أمم ذكية وأخرى غبية وكذا الأجناس المختلفة (البيض أذكى من السود) وأصحاب المهن المختلفة (صاحب المصنع أذكى من العامل)، والرجال أذكى من النساء... الخ. ويدعي أصحاب نظرية الذكاء الفطري أن اختبارات الذكاء تقيس السرعة الذهنية. وخالص الذكاء، ولقد أدعى بعض الباحثين أن 80-90٪ من الذكاء يحدد وراثيا. وللتدليل على صحة هذه النظرية يستند أصحابها على نتائج الدراسات الكثيرة على التوائم المتشابهة، والتي ترعرعت في ظروف بيئية مختلفة، وبقيت بالرغم من ذلك متماثلة الذكاء. وتتفق هذه الدراسات بشأن الارتباط بين معدل الذكاء ودرجة القرابة.

ويعتبر حجم هذا الارتباط الحلقة الأساسية والمهمة التي تدعم نظرية الذكاء الفطري.

الانتقادات الموجهة ضد نظرية وراثة الذكاء.

بدأت الانتقادات لنظرية الذكاء الفطري في السنوات الأخيرة تتخذ طابعا علميا وتبلورت أفكار جديدة في مجابهة الأفكار التي سادت المدارس الغربية لفترة طويلة، والتي تمكنت من خداع الأوساط العلمية نتيجة الأنظمة السياسية التي وجدت في هذه النظرية تحقيقا لغرض أيديولوجي ألا وهو الاعتزاز عن النظام الاجتماعي الفاسد، وتبريرا للتفاوت الاقتصادي والاجتماعي الصارخ بين فئات الناس، وكذلك لتبرير الحملات الاستعمارية، ولاستغلال شعوب بلدان العالم الثالث. لقد تبين بعد سلسلة من الدراسات أن كل البحوث السابقة في هذا المجال ينقصها التكامل وأنها تتضمن ملابسات إحصائية كثيرة، وعند تحليل بعض النتائج السابقة وجد أنها تثبت تأثير البيئة بصورة أكبر من تأثير الوراثة، كذلك أظهرت بعض الدراسات الحديثة نتائج جديدة تختلف تماما عن النتائج القديمة، فعلى سبيل المثال أظهرت دراسة أجريت في إنجلترا أن الأطفال البيض يحصلون على درجات أقل من السود في فحوص الذكاء المختلفة، وفي دراسة أخرى

أظهرت البنات تفوقا على الأولاد في درجات الفحوص، وظهر في الولايات المتحدة أن ذكاء السود كما تحدده مقاييس الذكاء يقل كلما كان في أجدادهم عرق أبيض. ويبدو أن التحيز الواعي أو اللاواعي لعب دورا كبيرا في «فبركة» النتائج التي تدعم نظرية الذكاء الفطري حيث ثبت أن الخلفيات الاجتماعية للباحثين تلعب دورا كبيرا في تحديد نتائج الدراسة والمسألة الرئيسة لا تكمن في مدى صحة هذه المحاولات التجريبية، وإنما في مدى صحة نظرياتها حيث تبنى كل الادعاءات بوراثة الذكاء على تكهنات نظرية تعتبر قياسا للتركيب الاجتماعي وقياسا لتركيب فرضيات الفاحص، وقياسا للقابلية الدراسية للأشخاص المفحوصين. وقد يبدو التأكيد على عدم وجود أي تحديد وراثي للذكاء تطرفا علميا. في الوقت الحاضر لا يمكننا إثبات هذه الفرضية. السؤال المطروح حاليا هو هل هناك نتائج صحيحة وجديرة باهتمامنا تستدعي رفضنا هذه الفرضية؟ وهل هنالك مفهوم وتعريف واضح ومحدد للذكاء وتحديد طبيعته؟ إن كل ما يمكن قوله بخصوص أسئلة فحوص الذكاء هو أن الذين لا يستطيعون الإجابة عليها لم يتعلموا أساسا ما كان المدرس راغبا في تعليمهم إياه، وبعدها يطلب منا الاستنتاج بأن الحصول على درجات قليلة في هذا الفحص يعني تخلفا وراثيا.

ويبدو أن فكرة كون الإنسان آلة غامضة أقوى من أن تقاوم، فقد احتضنت المدارس النفسية الغربية فكرة برمجة الإنسان لإنتاجه وفقا لشفرة وراثية معينة وتناست الإثباتات العلمية التي تؤكد على تأثير البيئة القوي في شخصية الإنسان وتصرفاته ورغباته وذكائه، والنتيجة أننا دائما يمكننا تغيير طراز حياتنا إذا ما تم لنا تغير بيئتنا.

وكما هو بالنسبة إلى الخواص الأخرى للتصرفات المعقدة ولربما أيضا إلى بعض الصفات الجسمية، فإن الصفة المعينة هي بالتالي نتيجة التداخل المستمر بين المؤثرات الخارجية على الكائن وتلك الاستجابات التي يؤديها ذلك الكائن، والأكثر من هذا تعتمد استجابات التصرفات عند الإنسان في أكثر الأحيان على الخبرة المكتسبة من بيئات سابقة بعضها يصنعها أو يؤثر بها الشخص نفسه. وهذا يعني أن البيئة تكون مندمجة بالحالة السيكولوجية (النفسية) للشخص حيث تكون استجابته معتمدة على الخبرة السابقة، وعندما نتعامل مع عملية تاريخية من هذا النوع، فإن نسبة الاستجابة

النفسية التي يمكن أن تعزى إلى الوراثة غير واضحة بالتأكيد.

ونحن نرى أن القدرات العقلية بما في ذلك الذكاء تتطور أثناء نشاط الإنسان اليومي، وهذا يعني أنها ليست فطرية، والذكاء وظيفة الدماغ وهو لا يظهر إلا عن طريق تبادل المعلومات مع البيئة حيث ينشأ أثناء عملية الممارسة الواعية. ولا شك في أن الحدود القصوى للسعة الذهنية تفرضها بنية العقل وهي الدماغ، والتي تحدد من قبل جينات. ومن الموضوعي أيضا أن نفرض أن تلك الحدود القصوى للسعة الذهنية تختلف من شخص لأخر حيث تعتمد على الكيفية التي تعمل بها الجينات. وهذا يعني وجود حدود قصوى للمعلومات المخزونة في ذاكرتنا. ولقد قدر بعض أخصائي الحاسبة الإلكترونية أنها تعادل بليون مليون قطعة معلومات (باستعمال لغة الحاسبة الإلكترونية) كما أنه لا بد من وجود حدود قصوى للسرعة التي يعمل بها. الدماغ، فمثلا رسالة الألم. تأخذ بعض الوقت لكي تصل إلى الدماغ عند احتراق الإصبع، كذلك تحتاج الرسائل إلى بعض الوقت ولو كان ذلك ضئيلا جدا للانتقال من مكان في الدماغ إلى آخر. وما أحب أن أؤكد عليه في هذا السياق هو انعدام الأهمية التطبيقية للحدود القصوى المقررة وراثيا، لأننا لا نتمكن أبدا من الوصول إليها، فحتى أكبر عباقرة العالم وعلمائه وفلاسفته، لا يستغلون إلا أقل من نصف قوتهم الذهنية الشاملة. أما الإنسان العادي فلا يستعمل إلا جزءا ضئيلا جدا من القابليات الذكائية المتاحة له. لذلك يجب تجنب التركيز على القابليات المحدودة والتفكير القاصر، بل يجب التأكيد على إعطاء اهتمام أكبر لا مكانية توسيع هذه القابليات وتطويرها. فالطفل يولد بعبقرية متوازنة ومواهب متكاملة، وقابليات كامنة وقدرات اجتماعية مثيرة لا يظهر أي منها إلا عندما يمنح فرصا متكاملة للنمو ولتصل بعدئذ إلى أعلى مستوياتها عند توفر الظروف البيئية المثلى.

١١ جنس الوليد

١ - الطرق الحديثة في الكشف عن جنس الجنين:

حاول الناس خلال العصور والأجيال تخمين جنس الوليد، وشملت المحاولات طرقا غريبة منها السحر والشعوذة والتنجيم والأحلام، ولازال جنس الوليد يلعب دورا مهما في حياة العائلة. فالرغبة جامحة للحصول على ذكر، فهو يحفظ اسم العائلة، ويجلب لها قوتها ويحميها من الأعداء. ومازال الرجل في المجتمعات المقسومة جنسيا يملك حق تقرير مصير المرأة، وما زالت أهواؤه ورغباته هي التي تشبع أولا. كما ما زالت المرأة مضطهدة سياسيا واقتصاديا واجتماعيا. فلا غرابة في أن نجد الرغبة في الحصول على طفل ذكر موجودة بين الملوك كما هي عليه بين عامة الناس.

وبالرغم من أن الرغبة في جنس معين تعود في معظم الأحيان إلى أسس اجتماعية، إلا أنه في بعض الحالات المرضية يكون اختيار الجنس مهما لتفادي ولادة طفل مصاب بعاهة وراثية، ومثل هذه العاهات الوراثية المرتبطة بالجنس كثيرة وكنا قد تكلمنا عنها في مستهل تناولنا للصفات المرتبطة بالجنس.

يمكن معرفة جنس الجنين في يومنا هذا عن طريق صبغ بعض الخلايا الجنينية التي تكون سابحة في سائل النخط، إلا أن الطريقة الأكثر دقة هي تحديد التركيب الكروموسومي في الخلايا النخطية نفسها بعد زراعتها في المختبر، إلا أن استعمال هذه الطريقة حاليا لأجل التخطيط العائلي غير ملائمة أبدا بسبب كونها غالية التكاليف وصعبة التنفيذ، بالإضافة إلى أن الإجهاض لعدم الرغبة في جنس الطفل يعتبر عملية بغيضة وغير مقبولة. ويمكن حاليا معرفة جنس الجنين بواسطة الموجات فوق الصوتية وبها يمكن مشاهدة الجنين على شاشة تلفزيونية، وتستخدم هذه الطريقة حاليا بصورة دائمة لمراقبة نمو الجنين وموقع المشيمة ولمعرفة عدد الأجنة.

2- اختيار جنس الطفل:

تتوفر حاليا طريقة خاصة لعزل نوعي الحيامن (الحيوانات المنوية) لاستخدام أحدها في الإخصاب بغية تحديد جنس الجنين فيمكن بهذه الطريقة فصل حوالي خمسة وثمانين بالمائة من الحيامن الذكرية وذلك استنادا إلى قوة سباحة الحيمن الذكري، ويعقب عملية الفصل تلقيح المرأة صناعيا من أجل التأكد من نجاح عملية الإخصاب. وبنجاح هذه الطريقة تتولد ظروف أفضل للأزواج الذين يواجهون خطر ولادة طفل مصاب بمرض مرتبط بالجنس كنزيف الدم الوراثي. وسيتمكن هؤلاء الأزواج من اختيار وليد أنثى (لماذا؟ راجع الفصل الخاص بذلك).

وإلى أن يتم التثبت من دقة هذه التقنية يمكن أن تساعد بعض المعلومات المتوفرة حاليا في زيادة احتمال ولادة جنس معين. فالإباضة (خروج البويضة من المبيض) تحدث عادة في اليوم الثاني عشر إلى اليوم السادس عشر قبل الدورة الشهرية اللاحقة. وتتخصب طبيعيا بعد ست إلى أربع وعشرين ساعة من ذلك. أما الحيامن فتحتفظ بقدرتها على التخصيب بعد الجماع لفترة ما بين أربع وعشرين إلى ثماني وأربعين ساعة. ويؤثر على نوعية الحيمن المخصب للبويضة عدد من العوامل، فقاعدته أو حامضية الإفرازات المهبلية، ودرجة حرارة جسم المرأة خلال مرحلة الإباضة قد تؤثر بدرجات متفاوتة على نوعية الحيامن. ولعمر الحيمن أهمية كذلك فكلما قل الجماع كلما زاد عمر الحيامن مما يؤدي إلى زيادة احتمال تكوين جنين ذكر. وإذا

ما تم الجماع بيومين على الأقل قبل أو بعد ارتفاع درجة حرارة المرأة. فإنه يؤدي أيضا إلى زيادة احتمال ولادة ذكر. ويؤثر على جنس الوليد نوع الغذاء الذي تتناوله المرأة، وهنالك وصفات معينة يمكن استشارة طبيب للتأكد منها. ولا يوجد حتى الآن طريقة مضمونة لتحديد جنس الوليد.

3- بعض مضامين اختيار جنس الطفل مسبقا:

لا تتساوى النسبة الجنسية العامة بل توجد دائما زيادة قليلة في نسبة الذكور. ويختلف حجم هذه الزيادة باختلاف المجتمعات فهي تتراوح ما بين 101 و 113 ذكرا لكل 100 أنثى. ويظهر أنه لو تركت للأزواج الفرصة لاختيار جنس أطفالهم لزادت نسبة الذكور في العالم بدرجة كبيرة. ومما لا شك فيه أن المجاميع السكانية المختلفة تختلف بدرجة رغباتها لجنس معين. فمن المحتمل جدا أن تكون الرغبة كبيرة للأطفال الذكور في البلدان النامية حيث يقوم الذكر بكسب رغيف العيش وأداء الوظائف الاجتماعية المختلفة.

لقد وجد في بعض الأحيان ارتباط بين جنس الولادات المختلفة في العائلة الواحدة-أي أن جنس الوليد السابق يؤثر على جنس الوليد اللاحق- فولادة ذكر مثلا قد تؤثر على احتمال الحمل بجنين ذكر بعده. ولقد اختلفت الدراسات في تحديد حجم التأثير الذي تحدثه المجاميع المختلفة من تسلسل جنس الأطفال على العدد النهائي لأفراد العائلة. فعلى سبيل المثال يمكن أن يؤدي وجود أكثر من طفل ذكر إلى الإحجام عن زيادة أفراد العائلة. وقد وجدت شخصيا خلال دراستي على عينة من المجتمع الليبي إحجاما كثيرا من العائلات عن الزيادة عندما تتضمن العائلة أطفالا من كلا الجنسين. وبلغت النسبة الجنسية في ليبيا حوالي مائة وستة ذكر لكل مائة أنثى، كما كانت درجة انخفاض حجم العائلة على فترة جيلين أعلى درجة انخفاض في العالم وجدت لغاية الآن. ويرتبط ذلك بالتطور الاجتماعي والاقتصادي.

12 التوائم

1- أنواع التوائم:

التوائم على نوعين فهي إما متشابهة ومنشؤها من بويضة مخصبة واحدة تنقسم في خلال أربعة عشر يوما بعد التخصيب إلى جنينين منفصلين، وإما غير متشابهة (أخوية) ومنشؤها من تخصيب بويضتين في آن واحد. وللتوائم المتشابهة نفس العوامل الوراثية، ونفس الاستعداد الوراثي للإصابة بمرض ما (راجع الجدول أدناه)، على عكس التوائم الأخوية التي لا يكون تشابهها الوراثي أكثر من التشابه بين الأخوة والأخوات الاعتياديين. تبلغ درجة التوافق أعلاها بين فردي التوائم المتشابهة تليها التوائم غير المتشابهة ثم الأخوة، وتصل أقل درجة بين أفراد المجتمع الذين لا علاقة عائلية بينهم.

جدول يبين النسبة المئوية للتوافق في بعض الصفات الوراثية، والأمراض بين أفراد التوائم المتشابهة وبين أفراد التوائم غير المتشابهة.

2- العوامل المؤثرة على ظهور التوائم:

تختلف نسبة ولادة التوائم من بلد لأخر. فنسبة التوائم غير المتشابهة ترتفع في أفريقيا، وتقل في بلدان الشرق الأقصى، وتكون نسبتها متوسطة في

نسبة التشابه أو التوافق

	التوائم المتشابهة	التوائم غير المتشابهة
لون الشعر	%89	%22
لون العيون	%99.6	%28
ضغط الدم	%63	%36
معدل النبض	%56	%34
الحصبة	%95	%87
القدم المشوهة	%32	%3
مرض السكر	%65	%18
مرض السل	%53	%22
الصرع	%72	%15
شلل الأطفال	%36	%6
الحمى القرمزية	%64	%47
سرطان المعدة	%27	%4
سرطان الثدى	%6	%3
مرض انفصام الشخصية	%80	%13
مرض داون	%89	%7
الشفاه المشقوقة	%42	%5
الجذام	%83	%17
سرطان الرحم	%6	صفر%

أوربا والولايات المتحدة والهند. ففي أوربا تبلغ نسبة التوائم حوالي توأم في كل 85 ولادة وتزداد النسبة لتصل في أفريقيا إلى توأم في كل 25 ولادة، كما يحدث في غرب نيجيريا. أما نسبة التوائم الثلاثية فتبلغ توأما ثلاثيا في كل خمسمائة ولادة. وتبلغ التوائم الرباعية نسبة مرة واحدة في كل

نصف مليون ولادة، والتوائم الخماسية مرة واحدة في كل خمسين مليون ولادة.

يؤثر على تكوين التوائم عديد من العوامل البيئية والوراثية منها عمر المرأة وغذاؤها والفصل السنوي وعدد الأطفال... ومن الغريب أن بعض الباحثين وجدوا علاقة بين طول المرأة أو وزنها وولادة توائم، فكلما زاد طول المرأة أو وزنها زاد احتمال ولادة توائم غير متشابهة. ويبدو وجود استعداد وراثي عند بعض العوائل لإنجاب توائم. ففي إحدى الحالات ولد لامرأة خلال ثلاث وثلاثين سنة أربعة وأربعون طفلا، منهم ثلاثة عشر زوجا وستة توائم ثلاثية. وفي حالة أخرى ولدت إحدى السيدات الأمريكيات توأما في أكتوبر عام 1945، ثم تلا ذلك توأم آخر في أكتوبر من السنة التالية، وتوأم ثالث في نفس الشهر من السنة الثالثة. والقصص كثيرة عن حالات غريبة ذلك لولادة توائم متكررة خصوصا عندما يلعب الأب الدور المهم لتكرار هذا الحدث، ونادرا ما يحدث ذلك. ففي إحدى الحالات الطريفة التي تعود إلى عام 1914 يذكر أن فلاحا روسيا تزوج مرتين، ولقد قيل إن زوجته الأولى ولدت أربع مجاميع من التوائم الرباعية، وأربع مجاميع من التوائم الثلاثية، وستة عشر زوجا من التوائم الثنائية. وبلا تعب وعناء تزوج من أخرى فأعطته زوجته الثانية مجوعتين من التوائم الثلاثية، وستة أزواج من التوائم الثنائية. لذلك فقد ولد لهذا الشخص المحترم ما مجموعه سبعة وثمانون طفلا عاش منهم أربعة وثمانون.

وفي العادة تنتبه المرأة إلى حملها التوأم بكبر حجم رحمها وبسرعة زيادة الوزن، وفي آخر الحمل بالتميز الفعلي لأجزاء الجنين المتعددة خلال الفحص السريري[1]. ويعتبر التشخيص المبكر مهما بالرغم من أنه قلما يحدث، حيث تحتاج المرأة الحاملة لتوأم عناية ورعاية أكبر. إن عدم تشخيص التوائم قبل بداية المخاض قد يولد خطورة على الوليد الثاني لعدة أسباب منها الضرر المتسبب من الأدوية المستعملة لتضييق الرحم بعد الولادة.

---

(1) وكذلك باستخدام الموجات فوق الصوتية.

13 أطفال أنابيب الاختبار

منذ ولادة الطفلة لويسي براون عام 1978 في إنجلترا أصبح أطفال أنابيب الاختبار حقيقة لا شك فيها. ولدت لويسي من جراء تخصيب بويضة والدتها في أنبوبة اختبار ومن ثم زراعة البويضة المخصبة في رحم الأم. وقد تتساءل هل من الضروري تلقيح بويضة الإنسان في أنبوبة اختبار؟ ولكي نجيب عن هذا السؤال دعنا نتعرف على المستفيد من ذلك. فحسب التقديرات العلمية يبدو أن هنالك من عشرة إلى أثنى عشر بالمائة من الأزواج ممن لا يستطيعون إنجاب أطفال بسبب العقم. ومعظم أسباب العقم تعود إلى تشوه أو عطب في الجهاز التناسلي الأنثوي، والكثير من مشاكل العقم هذه تعود إلى انسداد قناة فالوب (أنبوب فالوب)، وهي التي تمتد بين أحد مبيضي المرأة ورحمها. تسلك البويضة هذا الطريق بعد أن تنطلق من المبيض لتستقر على جدار الرحم. ولقد قدر عدد النساء اللائي يعانين من انسداد قنوات فالوب في بريطانيا وحدها بحوالي عشرين ألف امرأة. وللمرأة-بالرغم من انسداد قناتي فالوب عندها- مبيضان يحتويان على بويضات طبيعية. لذلك يمكن حل المشكلة إذا ما فتحت هذه القناة وانتقلت

البويضة إلى الرحم ليتم نموها جنينا[1]. وبما أن زراعة قنوات اصطناعية لم يكتب لها النجاح فقد تم تطوير علاج آخر وهو استخراج البويضة، ثم تخصيبها في أنبوبة اختبار من قبل حيامن الزوج، وإعادتها بعد أيام قليلة إلى رحم الأم الذي يكون قد أعد خصيصا لتقبل ذلك الجنين الصغير بعد إعطاء الأم هورمونات خاصة.

وتجري التجارب حاليا لمعرفة مدى إمكانية حفظ البويضة قبل الإخصاب وإمكانية إنتاج توائم في أنابيب الاختبار، والبحوث جارية لأجل توفير ظروف ملائمة لبقاء البويضة المخصبة في أنبوبة الاختبار فترة طويلة قبل نقلها إلى الرحم. وبما أن لمثل هذه التجارب مضامين اجتماعية وأخلاقية لذلك أثارت الكثير من الجدل والخلاف ووقف ضدها الكثير، واعتبرت عملا لا أخلاقيا ولا شرعيا. والحجة في ذلك أنها قد تزيل إلى حد بعيد الأساس الذي يستند عليه الزواج وبذلك تشكل خطرا على المجتمع. بينما وقف بجانبها البعض الأخر على أساس موازنة الفوائد بالأخطار المحتملة، واستنتجوا أن الحاجة الفطرية والحقوق المشروعة للنساء كل النساء في إنجاب الأطفال تبرر تبريرا تاما استعمال هذه الطريقة.

ومن الأسباب التي أدت إلى إثارة مثل هذا النقاش حول شرعية وأخلاقية عمليات الإخصاب خارج الرحم مسألة تحديد الوقت الذي تبدأ فيه حياة الإنسان، فالعلم الحديث لا يوفر إلا بعض الملاحظات عن هذا الموضوع، ولا زال قاصرا عن توفير جواب شاف له. وحول ماهية الحياة تطرح حاليا ست نقاط علمية هي:

1- أن الحياة مستمرة من جيل لآخر وهي لا تنشأ جديدة عند كل شخص ولذلك لا تبدأ عند الإخصاب.

2- أن حياة الإنسان ليست فريدة من نوعها.

3- ومع ذلك يشير الإخصاب إلى مرحلتين مهمتين في استمرارية الحياة، فعند الإخصاب تنشط البويضة وتترسخ الشخصية الوراثية للجنين باتحاد الجينات من كلا الأبوين.

4- لا يعتبر الجنين ذو الخلية الواحدة (أو البويضة المخصبة) شخصا

---

(1) يحدث الإخصاب إعادة في قناة فالوب

جديدا فهولا يملك على ضوء الأسس العامة. أيا من الخصائص التي تربطه بالبشر. أما على ضوء الأسس العلمية فلا يعتبر فردا بسبب إمكانية انقسامه لتكوين فردين (التوائم). وتوجد في الوقت الحاضر إمكانية ربط جنينين صغيرين معا ببعضهما لتكوين حيوان واحد كامل.

5- لا تعتبر خلايا الجنين المبكرة أجزاء متخصصة من الكائن الكامل. والدليل على ذلك استطاعة العلماء خلال الأطوار المبكرة للنمو الجنيني في الحيوانات من استخراج خلايا من الجنين. دون التأثير على النمو الطبيعي اللاحق.

6- لا تتميز الخلايا المكونة للجنين عن تلك المكونة للمشيمة إلا بعد عدة أيام من الإخصاب.

وللأسباب المذكورة آنفا يعتبر بعض العلماء أن حياة الإنسان على المستوى الخلوي أو الوراثي تتواجد قبل دخول وبعد الإخصاب بصورة مستمرة ودائمة، ولا يمكن وضع حدود واضحة المعالم لبدايتها. فالفرد المتعدد الخلايا لا يظهر إلا بعد أسبوعين على الأقل من الإخصاب وعندها يكون غير متميز الأجزاء. أما الخصائص المحددة للإنسانية (مثل مظاهر الوجه والتصرفات والوعي العقلي) فلا تبدأ بالظهور إلا بعد ثمانية أسابيع من الإخصاب. كما أننا لا نعرف ما إذا كان للجنين خصائص الوعي الذاتي وحياة عقلية كالتي ننسبها للبشر. كما لا يمكن تحديد فترة نشوء مثل هذه الخصائص. إلا أنه من المعقول افتراض أن نشوءها لا يتم إلا عند اكتمال نضوج الجهاز العصبي للجنين، وهو لا يحدث إلا بعد ثمانية أسابيع من الإخصاب. وهنالك دلائل على أن النضوج لا يظهر في المراكز العليا من الدماغ إلا بعد أربعة أسابيع على الأقل من ذلك.

ومن هذا يتضح عدم امتلاك الجنين لوعي ذاتي خلال فترة الأشهر الثلاثة الأولى من الحمل. ويمكن أن توفر المعلومات الحديثة عن عمل الدماغ طريقة ما لفهم مثل تلك المسائل المتعلقة ببدء ونهاية حياة الإنسان. فمثلما تنتهي حياة الإنسان بتوقف دماغه عن العمل وتبدأ ببدء عمله أي بامتلاكه لحياة عقلية خاصة. والبحوث الجارية في هذا المجال قد تنهي يوما ما ذلك الجدل القائم بالأساس على قيم نظرية متناقضة.

14 المعالجة الكيمياحياتية للجينات (الهندسة الوراثية) الكيميائية الحيوية

قبل عدة سنوات كانت تجارب نقل المعلومات الوراثية من كائن لآخر تقوم على أساس استعمال الأساليب المعتادة في التكاثر الجنسي. ولكن ذلك كله قد تغير الآن. فأساليب التقنية التي تهيأت للعلماء اليوم جعلت بالإمكان نقل قطع من أية مادة وراثية ومن أي مصدر كان إلى ما يعرف بـ «البلازميد»، الذي هو عنصر وراثي غير كروموسومي من عناصر البكتريا، أو إلى أي فيروس بكتيري. وفي كلتا الحالتين يمكن أن يتم زرع هذه القطع من المادة الوراثية ومضاعفتها، أو تكاثرها داخل الخلية البكتيرية. والسمة المهمة في هذه الأساليب أو الطرق الجديدة أنها تتخطى الحواجز العضوية المعتادة بين الأجناس وتسمح ببناء مركبات وراثية جديدة وانتشارها.

لقد أدت أهمية هذه الاكتشافات إلى أن يمنح العديد من الباحثين البارزين جوائز علمية مهمة كجائزة نوبل في الطب والكيمياء. وليس بالشيء

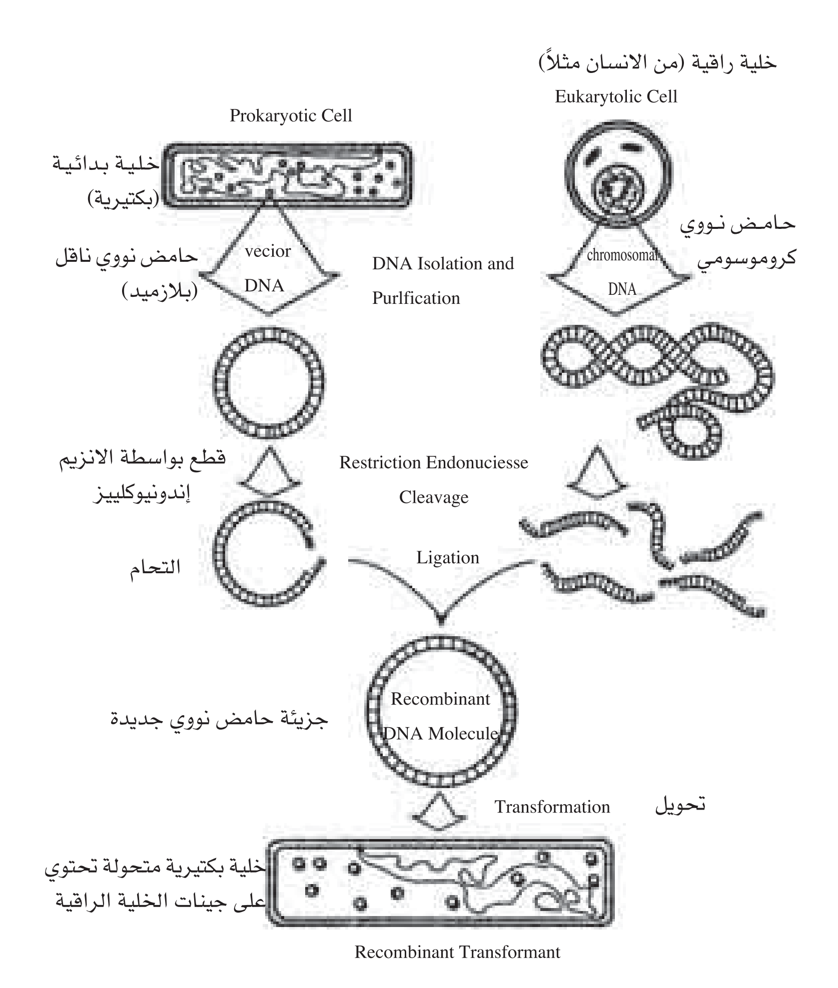
المستغرب أن يكون لهذه القدرة على زرع قطع معينة من الحامض النووي، ودراسة سلوكها في ظروف جديدة خاضعة لسيطرة العلماء آثار واحتمالات بالغة من الناحيتين العلمية والاجتماعية.

فهي من ناحية توفر الفرصة لإجراء تحليلات مفصلة عن تنظيم الجينات وما لها من أجهزة وتنظيمات معقدة تنظم ظهورها أو الكشف عن نفسها. وهي تبيح من ناحية أخرى استخدام البكتيريا في إنتاج مواد للعلاج على أساس واسع. وهذه المواد مما يصعب عزلها بكميات كبيرة وبوسائل تقليدية.

إننا نستطيع أن ننظر إلى الخلية الحية على أنها مصنع لإنتاج البروتين، فهي عادة تصنع الإنزيمات والبروتينات الأخرى لإدامة نفسها وتكاثرها بالانشطار. وغالبا ما تستطيع الخلية في الكائنات متعددة الخلايا أن تصنع وتفرز بروتينات خاصة تؤدي وظيفة محددة تقتضيها حياة الكائن الحي (كالهورمونات والمضادات الحيوية). وتودع تعليمات صنع هذه البروتينات كقوانين في الحامض النووي الديؤكسي رايبوزي. ومهما يكن فإن ما أحرزه العلم من تقدم في السنوات الأخيرة جعل من الممكن تغيير هذه التعليمات في الخلايا البكتيرية على نحو يسمح لهذه الخلايا أن تضم بالإضافة إلى جيناتها الخاصة بها جزءا من جينات خلية بشرية أو حيوانية. وإذن فبالإمكان أن تصمم البكتريات تصميما خاصا لتصنع مقادير كبيرة من بروتينات غير بكتيرية. وإذا ما ضم جين بشري إلى جين بكتيري على نحو خاص بحيث تعامل البكتريا الجين البشري كما لو كان جينا خاصا بها، فإنها تنتج كذلك البروتين الذي يقتضيه الجين البشري. فالبكتريا تعمل هنا كمصنع ملائم لإنتاج البروتين. وبإمكاننا أن نزيد قدرتها على الإنتاج بإضافة أمصال كيمياوية أخرى إليها. وفي بادئ الأمر حين استطاع الباحثون المتخصصون في الطب أن يعزلوا السوماتوستاتين أي الهورمون الذي ينظم إفراز هرمون النمو النخامي، كانوا قد احتاجوا في عملهم هذا إلى نصف مليون من أدمغة الخراف لكي ينتجوا خمسة مليغرامات من تلك المادة. ولكن باستخدام الجين الذي تحشى به البكتريا لا نحتاج إلى أكثر من تسع ليترات من المزارع البكتيرية (بكتيريا مزروعة في غذاء خاص) لكي ننتج الكمية نفسها.

وبين البروتينات المهمة التي أمكن صنعها حتى الآن باستخدام طرق مركبات حامض الديؤكسي رايبوزي الجديدة هورمون الإنسولين وبروتين

الإنترفيزون الذي هو مضاد فيروسي (مضاد سرطاني ؟) قد كثر الحديث عنه في هذه الأيام. ولهذه البروتينات إمكانات واضحة يمكن أن تستغل في المستقبل من الناحيتين الاجتماعية والاقتصادية، وذلك إذا ما تحققت النتائج المرتجاة منها. وأيا ما كانت، فإن الكثير من الأمراض الوراثية تنتج عن فقدان أو نقص بروتين واحد وربما تهيأ لنا العلاج الاستبدالي إذا استطعنا أن ننتج مثل هذه البروتينات بواسطة البكتيريا. ومن الممكن أيضا من حيث المبدأ أن نزرع وننتج مقادير كبيرة من الجينات لتحقيق بروتينات الهيموجلوبين التي تنقص المرضى المصابين بالثالاسيمية مثلا. ذلك أنه من الممكن أن ندخل هذه الجينات إلى خلايا نخاع عظام المريض ثم نعيد هذه الخلايا إلى المريض. ولقد تم إجراء بعض التجارب الأولية في هذا المضمار. وبدأنا اليوم بتشخيص جنين في خطر من أمراض متنوعة. أما الأمراض التي تنتج عن عيوب في جين فرد، وذلك حين يكون المصاب معروفا لنا مثل الجاما جلوبيولينيميا ومرض تاي ساكس ومجموعة أمراض لسك نايهن فيمكن تشخيصها في مرحلة قبل الولادة. ويمثل اللقاح ضد الإصابات التي تسببها الفيروسات والطفيليات صنفا آخر من الاحتمالات أو الإمكانات التي يمكن أن تتحقق في هذا المضمار. ويشمل إعداد اللقاح وتحضيره في وقتنا الحاضر زراعة الكائن الجرثومي بمقادير كبيرة يمكن أن تكون مصدر خطر (كفيروس التهاب الكبد «ب»). يضاف إلى ذلك أننا يجب أن نجرد اللقاح من خطره قبل المعالجة به. والتقنية المستخدمة في إنتاج مركبات حامض الديؤكسي رايبوزي الجديدة تهيئ لنا فرصة لصناعة البروتين الجرثومي الذي يراد توفير المناعة للجسم ضده دون غيره. ويعمل الكاتب مع زملائه في البحث على زراعة جينات بكتيريا الجذام، التي تتميز بصعوبة إيجاد علاج لها لعدم نموها في الأوساط الغذائية المختبرية، فيستحيل لذلك دراسة حساسيتها تجاه العديد من مضادات الحيوية، فيقومون بنقل قطع من مادتها الوراثية إلى بكتيريا القولون التي تنمو وتتكاثر بسهولة في الأوساط الغذائية البسيطة، ويستحدثون إنتاج إنزيمات وبروتينات بكتيريا الجذام فيها بكميات كافية من أجل إجراء دراسات على حساسية هذه البروتينات ضد مختلف المضادات الحيوية والكيمياوية وتحضير لقاح خاص ضدها.



شكل (31): تجربة نموذجية لزراعة الجينات

تصمم معظم تجارب نقل المواد الوراثية من كائن لآخر بطريقة تضمن سلامة عمل الجين المنقول لإنتاج البروتين الجديد. ولأجل إجراء ذلك لا بد أولا من عزل حامض الديؤكسي رايبوزي للكائن المراد زرع مادته الوراثية، ومن ثم حشر قطع من هذا الحامض في حامض آخر ناقل (جزئي، ناقل) يستعمل لنقل جينات الكائن المتبرع إلى المضيف الجديد.

والبلازميدات هي أكثر الجزيئات الناقلة استعمالا. وهي حلقات من حامض الديؤكسي رايبوزي تنتقل من خلية بكتيرية الى أخرى خلال عملية الاقتران، وتوجد بصورة طبيعية في عديد من أنواع البكتيريا. ويمكن عزل البلازميدات بسهولة في ظروف كيمياوية معينة لتنقل إلى خلايا بكتيرية جديدة بواسطة عملية يطلق عليها بالتحول. تتكاثر البلازميدات ذاتيا داخل الخلايا المضيفة فتسهل بذلك عملية نقلها من جيل لآخر كعنصر وراثي غير كروموسومي. ومن الصفات المهمة والشائعة للبلازميدات قدرتها على إضفاء قدرة مقاومة بعض المواد الحيوية على مضيفها. وتحمل إحدى البلازميدات الشائعة الاستعمال جين مقاومة الأميسلين وجين مقاومة التتراسيكلين فتؤدي بذلك إلى سهولة عزل الخلايا المضيفة لها عن طريق قابليتها للنمو في وسط غذائي يحتوي على هاتين المادتين. ولقد تم التوصل إلى بناء عديد من البلازميدات لغرض استعمالها في تقنية الجينات تتميز بخصوصية النمو في نوع معين من البكتيريا دون غيره، وباحتوائها على عناصر وراثية مختلفة.

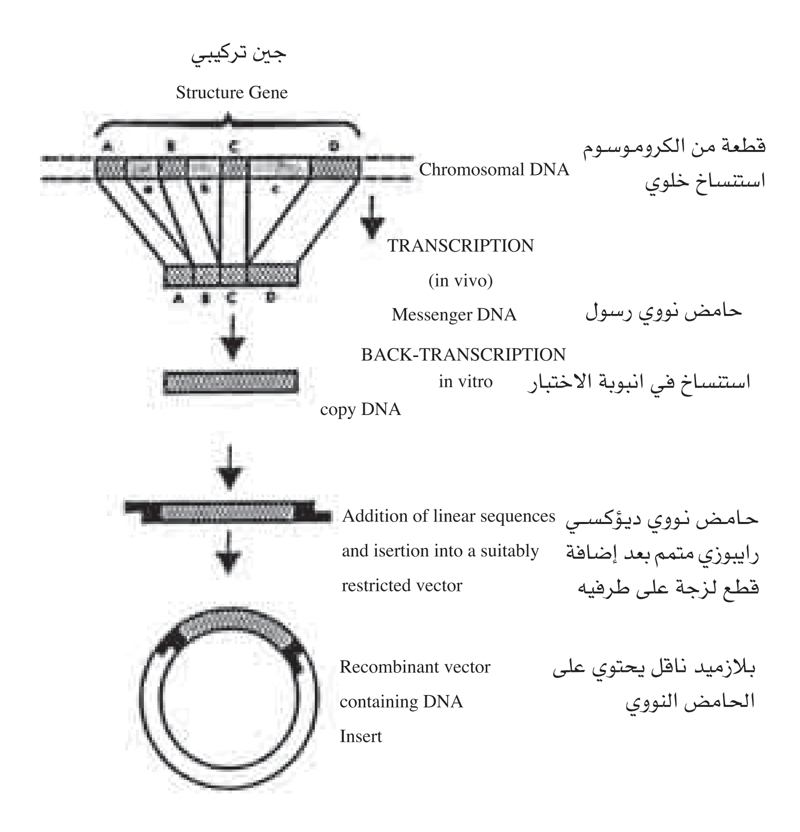
لقد ساعد على قطع الحامض النووي وحشره في الجزيئات الناقلة وجود إنزيمات لها القابلية على تمييز وقطع سلاسل قاعدية معينة من الحامض النووي. ويوجد حاليا حوالي 300 إنزيم من هذا النوع يطلق عليها «الإندو نيوكلييز». يتم قطع الحامض النووي من الخلايا المتبرعة والبلازميدات بنفس الإنزيم لأجل استحداث نهايات متممة. يحشر الجزء الجديد من الحامض النووي في البلازميدة، وتغلق الفتحة بواسطة إنزيم لاصق فتعود البلازميدة إلى شكلها الحلقي. وتساعد معرفة مواقع عمل الإنزيمات القاطعة على البلازميدات على اختيار موقع قطع معين من دون إتلاف موقع جيني مهم على البلازميدة.

يمكن، بواسطة استحداث قطع صغيرة من الحامض النووي للمتبرع

وحشرها داخل الجزيئات الناقلة ثم إرجاع الحلقات البلازميدية المركبة إلى خلايا بكتيرية عديمة البلازميدات، تحضير خلايا بكتيرية جديدة تحتوي على الجين أو الجينات التي نقلت من الخلية المتبرعة، فإذا ما زرعت هذه الخلايا كل على حدة، فإنها ستولد مستعمرات يتضمن كل منها ملايين من الخلايا المتشابهة تحتوي على نفس النسخ من الحلقات البلازميدية المركبة. وهنالك عدة طرق لعزل مستعمرة تحتوي على جين أجنبي (جين من جينات المتبرع) معين، منها ما يعتمد على إضافة صفة جديدة تفتقدها الخلايا المضيفة، إلا أن هذه الطريقة غير صالحة عند عدم وجود توافق في الصفات الوراثية بين المتبرع والمستلم. في هذه الظروف تستخدم طرق أخرى للكشف عن البروتين الجديد كوسم (أو تعليم) أجسام مضادة خاصة بالنظائر المشعة. وإذا لم ينتج الجين المحشور بروتينا يمكن الكشف عن وجوده بواسطة عملية تدعى بتهجين الحامض النووي التي تستعمل سلسلة قاعدية صناعية مماثلة بعد وسمها بالنظائر المشعة.

ومن العناصر الناقلة المعروفة في يومنا هذا الفيروس «لمبده» الذي يستطيع إصابة خلية بكتيريا القولون دون قتلها، وذلك بواسطة إدماج حامضه النووي بكروموسوم البكتيريا المفرد. ولقد تم تغيير الحامض النووي لهذا الفيروس بحذف بعض السلاسل القاعدية غير المهمة، وإضافة مواقع محددة لعمل الإنزيمات القاطعة لغرض زيادة قابلية هذه الفيروسات على حشر الجينات الغريبة. ويتم بعد ذلك إصابة المضيف البكتيري مما يؤدي إلى إدماج الجين الأجنبي أو الغريب مباشرة في كروموسوم البكتيريا. وقد تناولنا لغاية الآن تجارب تتعلق بزرع قطع جينية مباشرة من كروموسومات المتبرع، إلا أنه في كثير من الأحيان وللسهولة يتم زراعة قطع من الحامض النووي من مصادر أخرى.

تعتبر تقنية تحديد تسلسل الحوامض الأمينية في البروتينات عملية بسيطة لدرجة ما، ويمكن استعمالها لغرض معرفة تسلسل النيوكليوتيدات (وحدات البناء الأساسية في الأحماض النووية) في الجينات المسيطرة على تركيب هذه البروتينات. وفي بعض الحالات يمكن استخدام هذه المعلومات لصناعة جينات معينة لغرض حشرها في جزئ ناقل، ومن ثم تنشيط عملها داخل خلايا البكتيريا المضيفة. وتعتبر عملية زراعة الهرمون



شكل (32): مثال على جين من خلايا الكائنات الراقية يتكون من أربع قطع تتبادل مع الأجزاء الخاملة «الإنترونات» يتم خلال عملية الإستنساخ الخلوي التخلص من الإنترونات وصناعة الحامض النووي الرسول ومن ثم ترجمة المعلومات الوراثية إلى بروتينات. أما في تجارب زراعة الجينات فيستفاد من الحامض النووي رسول في صناعة الحامض النووي الديؤكسي رايبوزي بتأثير إنزيم خاص، ثم حشر هذا المركب في بلازميدات ناقلة صممت خصيصاً لكي يتم التعبير الناجح للجين الأجنبي في خلايا البكتيريا المضيفة.

البشري سوماتوستاتين مثالا على ذلك. وخلال عملية الترجمة والتعبير تم صنع هذا الهورمون كجزء متمم لإنزيم بكتيري هام جدا لنمو الخلايا المضيفة. وفي النهاية يمكن فصل السوماتوستاتين عن جزيئه الهجين وتنقيته ليصبح جزئيا بيولوجيا فعالا بنفسه. وتتميز معظم جينات الكائنات الراقية بوجود أجزاء خاملة وراثيا على طول جزئ الحامض النووي تدعى «بالإنترون». وفي مثل هذه الحالات لا بد من صناعة الجين بحيث يلغى الإنترون من عمليات الاستنساخ والترجمة والتعبير. وتعتمد الطريقة الشائعة على عزل الحامض النووي الرايبوزي الناقل من خلايا متخصصة في إنتاج البروتين المعين، وباستخدام إنزيم معين يتم استنساخ عكسي لصناعة حامض نووي ديؤكسي رايبوزي لا يحتوي على إنترونات. وبهذا الشكل يحشر الحامض النووي في ناقل يحتوي على سلاسل قاعدية منظمة ومحفزة لأجل الحصول على التعبير المرجو منه بداخل الخلية البكتيرية (شكل 32). لقد استعملت مثل هذه التقنية في زراعة العديد من الجزيئات الكيمياوية المهمة طبيا كالإنترفيرون.

وبالرغم من أن عملية صناعة سلاسل الأحماض النووية قد ساعدت على زراعة العديد من الجينات المهمة، إلا أنها عملية طويلة ومعقدة، ومع ذلك فإن استخدام أجهزة صناعة الجينات الإلكترونية يسرع هذه العملية إلى درجة صناعة قاعدة واحدة في كل 30 دقيقة. بالإضافة لذلك يحاول العلماء استعمال هذه التقنية الجديدة لأجل حل بعض المعضلات الوراثية، وخصوصا فيما يتعلق بعمل الجينات.

لقد بينا سابقا أن كل الخلايا تحتوي على مجموعة كاملة من الجينات، وباستثناء الحيامن والبويضات لا تعمل هذه الجينات معظم الأوقات. فالجين يفتح أو يغلق عمله في فترة ما من تاريخ حياة الخلية. فمتى تفتح أو تغلق الجينات؟ ولماذا؟ وللجواب على ذلك نأخذ مثالا «فيروس لمبده» فهو بعد غزوه لخلية بكتيريا القولون يتبنى أحد نوعين مختلفين من طرق الحياة. فإما أن يسيطر حامضه النووي على العمل الخلوي البكتيري فيؤدي ذلك إلى تكوين فيروسات بناوية تتحرر بعد انفجار الخلية البكتيرية لتبدأ دورة جديدة في حياتها، أو أن يندمج الحامض النووي للفيروس بكروموسوم البكتيريا دون أن يؤذيها. وتعتمد تصرفات جينات الفيروس عندئذ بصورة

كبيرة على وجود جزيئات بروتينية كابحة تنتج من قبل جينات منظمة للعمل. وحيث أنه من العادة أن يقوم الحامض النووي بإرسال رسائل توضيحية لصناعة البروتين، وبمساعدة إنزيم استنساخي. فإذا ما حدث وأن التصق جزيء كابح بهذا الجين فإن الإنزيم الاستنساخي يفقد مقدرته على التقاط رسائل الحامض النووي. ولهذه الجزيئات الكابحة قدرة على تشغيل الجينات ودفعها للعمل، ويعتمد ذلك على موقع الجزيء الكابح في منطقة السيطرة على طول الحامض النووي. فإما أن يتم جذب الإنزيمات الاستنساخية فتشغل الجينات وتتم عملية التكاثر الفيروسي، أو أن تدفع هذه الإنزيمات فتبقى جينات الفيروس ساكنة.

يستطيع العلماء في يومنا هذا تحديد تسلسل القواعد النيتروجينية في شريط الحامض النووي، وكذلك تحديد مواقع الجينات المختلفة على الكروموسومات. ونتيجة لإمكانية صناعة جينات معينة بكميات كبيرة فإنه في المستطاع حاليا دراسة جينات عديدة ورسم خرائط تسلسل قواعدها النيتروجينية. وبنفس الطريقة سيتمكن من تحديد مواقع أكثر من مائة ألف جين بشري على ستة وأربعين كروموسوما. ولتحقيق هذا الهدف يقوم العلماء بزراعة جين معين ووسمه بالنظائر المشعة، لكي تسهل عملية التنقيب عنه وتحديد موقعه، ثم يتم خلطه بالكروموسومات بعد شق حلزون حامضها النووي على طوله. وستجد القواعد النيتروجينية لهذا الجين المزروع شركاءها الطبيعيين في الكروموسوم المشقوق، حيث تتصل القاعدة أدنين بالثايمين والقاعدة سايتوسين بالجوانين وتضاء المناطق الهجينية نتيجة لوجود النظائر المشعة. وستساعد هذه الطريقة على إيجاد علاج لبعض الأمراض الوراثية كفقر الدم المنجلي، ونزف الدم الوراثي بعد تعيين موضع هذه الجينات لكي يعقب ذلك عملية إصلاحها أو حشر جينات سليمة بدلا منها.

15 المضامين الاجتماعية والاقتصادية لعلم الوراثة

لا يمكن تناول المضامين الاجتماعية والاقتصادية إلا بعد فصل نواتجها الأيديولوجية، حيث أن كلا منها له أهمية خاصة من حيث كونه محملا بقيم المجتمع، وحيث يدخل المضمون الأول في العمليات المادية للمجتمع بشكل أفكار ذات قاعدة جماهيرية (الذكاء ووراثة تحسين النسل والعدوان... الخ) ويدخل المضمون الثاني بشكل التكنولوجيا التي تكيف لبقاء العلاقات الاجتماعية التي أوجدتها. وبما أنه لا يوجد علم محايد، لذلك يجب العمل من أجل إيجاد علم تقدمي يخدم أغراض التقدم الاجتماعي والتنمية الوطنية بالرغم من توقعنا بأن تقدمه سيكون محفوفا بمخاطر ذاتية، وعوامل ناتجة عن نمط معين من سلوك راسخ الجذور للباحثين العلميين.

لمعظم البحوث البيولوجية البحتة اتجاه أساسي، وعلى مدى طويل، نحو الزراعة أو الطب، وأطولها مدة لما تشير إليه من احتمالات التطبيق هي الأقل سهولة في تقييم تأثيراتها الاجتماعية. وبالرغم من ذلك فمن الضروري مناقشة المضامين

الاجتماعية للبحوث البيولوجية وفي ذلك تبرير لمشروعيتها. والمعايير التي تقاس بها صفة هذه البحوث هي كالآتي:

1- هل ستكون فائدة هذه البحوث عامة للمجتمع أم خاصة للنخبة والباحث؟

2- هل ستؤدي هذه البحوث إلى حل مشاكل التطور والتنمية؟

3- هل سيكون تقدم هذه البحوث في خدمة العالم أجمع، أم أن ذلك سيؤدي إلى توسيع الفجوة بين الدول المتقدمة والنامية؟

4- هل ستؤدي هذه البحوث إلى تعميق الوعي العلمي للناس مكونة بذلك قاعدة لتقاليد علمية أصيلة تفخر بها هذه الشعوب؟

5- هل ستكون التكنولوجيا المعنية جاهزة لاستخدامها في أغراض عدوانية أم سلمية؟

وعلى أساس هذه المعايير يمكننا تقييم البحوث العلمية الجارية حاليا في موضوع الهندسة الوراثية وزراعة الجينات، لما للموضوع من أهمية كبيرة في تطور القاعدة المادية للعلوم الطبيعية واحتلاله موقعا متميزا كأداة للتحول الخلاق للطبيعة.

مجالات جديدة في علم تحسين الكائنات الحية:

تشتمل الطريقة التقليدية لإحداث التغيرات والتحورات الوراثية للمحاصيل والحيوانات الحقلية على الانتقاء الصناعي للأنواع ذات الصفات المرغوب فيها مثل الإنتاج العالي ومقاومة الأمراض... الخ. وبصورة عامة يتم تهجين سلالتين مختلفتين في الصفات للحصول على الجيل الأول الذي سيحتوي على نسبة عالية من الجينات الهجينة. وسيكون التغاير كبيرا بين أفراد الأجيال اللاحقة حيث سيشتمل على درجة عالية من الاختلافات المظهرية بين الأفراد بسبب العدد الهائل للاتحادات الجينية الجديدة. وبفرض أن الصفات الجيدة والمرغوب فيها لدى المزارعين تحدد بالأصل من قبل الجينات. لذا يتم انتقاء أحسن الأفراد من كل جيل من أجل تحسينه مرة أخرى. وهكذا في نهاية الأمر يتم الحصول على أحسن صورة وراثية في ظروف بيئية معينة. ولهذه الطريقة الانتقائية حدودها. فمثلا إذا ما رغب الباحث في تحسين أكثر من صفة واحدة، يتوجب عليه أن يتقبل

الحصول على موازنة بين مجموع هذه الصفات، بحيث يتم في النهاية الحصول على سلالة تحتوي على أقصى ما يمكن جمعه من الجينات المرغوب فيها. ولكنها لا تمثل أقصى ما يمكن الحصول عليه نظريا بسبب الاحتمالات النادرة لتجمع كل الجينات المرغوب فيها لصفة واحدة أو عدة صفات من مجموعة محدودة من الأفراد:

وفيما يخص تطبيق تكنولوجيا «الهندسة الوراثية» في هذا المجال فإنه لا يبدو بسيطا لأن ما هو معروف في هذا المجال حتى الآن مازال ضئيلا. إننا لا نزال نجهل الآلية الحقيقية للنمو على المستوى الجزئي بالرغم من تحقيق إنجازات رائعة في حل لغز هذه الآلية. ونعني بهذه الآلية كيفية تجلي عمل برنامج وراثي معين في كائن حي منظم ومتخصص، ومن دون هذه المعلومات العلمية البحتة فإننا بالحقيقة لا نأخذ بعين الاعتبار «هندسة وراثية» وإنما «مغامرة وراثية». وكل ما يمكن قوله هو إن إمكانية تركيب مجاميع وراثية جديدة يمكن أن يؤدي إلى تخليق كائنات حية جديدة. وهذا ما يحدث الآن بالفعل في مجال نقل وحشر الجينات الغريبة في الكائنات المجهرية كالبكتيريا. بالإضافة إلى إمكانية تكوين كائنات مجهرية حديثة بواسطة عمليات الإدماج الخلوي (التهجين الخلوي) وعزل الطفرات على المستوى الخلوي، والزراعة الجينية في الوقت الحاضر. وباستعمال هذه الإمكانيات في تحسين النبات والحيوان في المستقبل. فإن تكنولوجيا الهندسة الوراثية لن تحل نهائيا محل التهجين والانتقاء الاصطناعي، بل ستستمر الطرق التقليدية في لعب دور مهم في هذا المضمار.

إن التقدم الذي أحرزه علم البيولوجيا خلال الأعوام الخمسة عشر الماضية فتح مجالات رحبة في حقل تكنولوجيا علم تحسين الأنواع. فقد أوجد أولا، إمكانية زراعة نبات كامل من خلية خضرية واحدة وذلك عند زراعة هذه الخلية في وسط غذائي اصطناعي ملائم، وثانيا إمكانية تحويل خلية نباتية واحدة إلى ما يسمى «بروتوبلاست» بعد معاملتها بإنزيمات معينة للتخلص من جدار الخلية، ثم زراعة البروتوبلاست لتكوين نبات كامل. بالإضافة إلى ذلك فإنه يمكن الآن دمج بروتوبلاست نوعين مختلفين لتكوين بروتوبلاست هجين ينمو إلى نبات كامل بعد سلسلة من المعالجات، وتستعمل هذه التكنولوجيا الآن من أجل إدخال جينات جديدة إلى النوع،

وكمثال يمكن نقل جين أو عدد من الجينات مقاومة لمرض معين من الأمراض البكتيرية أو الفطرية، أو لها القابلية على تثبيت النيتروجين (وهي خاصية تستطيعها النباتات البقولية بصورة عامة). لذلك فعلى المدى البعيد من المحتمل تكوين نباتات جديدة تماما بهذه الطريقة... حقا إنه يبدو كحلم... هل يمكن الحصول على نبات جديد يستخدم لكافة الأغراض؟ نبات يحمل درنات تحت الأرض... ويستطيع تثبيت النتروجين بواسطة العقد الجذرية فيوفر على الإنسان استخدام الأسمدة الكيمياوية... وسيقان تحتوي على الألياف ذات الاستعمالات الصناعية المختلفة.... ويحمل ثمارا طرية، بالإضافة إلى زهوره الجذابة. ولربما أيضا بعض المواد المفيدة التي تتكون في أوراقه! أليس هذا أقصى ما تبغى تكوينه بهذه التكنولوجيا الجديدة؟ إن هذا الموضوع شائك ومعقد، وكما ذكرنا سابقا فإننا مازلنا نجهل الكثير حول إلية عمل الجينات والعمليات المختلفة على الصعيد الجزيئي للكائنات الراقية ومن ضمنها النباتات.

لقد فتحت الهندسة الوراثية، بعمليات تنقية الجينات وعزلها ومن ثم حشرها في موقع محدد على كروموسوم معين في خلايا المضيف، فتحت الأبواب على مصراعيها في مجال تكوين كائنات جديدة عملها الرئيس هو خدمة الإنسان بالرغم من أن معظم البحوث في الوقت الحاضر تتركز حول إنتاج الهورمونات كالأنسولين وبعض المواد البروتينية بواسطة الكائنات المجهرية وعلى الأخص بكتيريا القولون.

رافق تطور علم الهندسة الوراثية منذ نشأته الكثير من النقاش، ووضعت أمامه العراقيل واثيرت الشكوك حول إمكانية هروب بكتيريا أو فيروس مميت من المختبر بعد تكوينه، وما يؤدي ذلك إلى انتشار وباء لا يعرف الإنسان كيفية القضاء عليه. بالرغم من كل ذلك فإن البحوث مستمرة وتتطور بصورة تصاعدية. والسبب أن الهندسة الوراثية بعد سنوات طويلة بدأت بإزاحة الستار عن أسرار الحياة الهائلة وعن الطبيعة الكيميائية للجينات والجوهر البيولوجي لوحدة الحياة والنمو الخلوي، كما أن تطور الطرق الفعالة للسيطرة على عمل الجينات سيؤدي بلا شك إلى إيجاد أساليب جديدة للتغلب على مختلف المشاكل الزراعية والطبية. لقد أصبحت الوراثة، في يومنا هذا حقلا متميزا للتطبيقات الفيزيائية والكيميائية

والرياضية في سبيل إيجاد طرق نوعية جديدة للسيطرة على توارث الكائنات الحية، وتسخير هذا التوارث لخدمة أهداف الإنسان. وتوجد في الوقت الحاضر ثلاث إمكانيات للتطبيق في مجال صناعة البروتينات الحيوانية. وهي قد بدأت بالفعل (مثال الأنسولين وهرمونات النمو). والثانية تكمن في ما يسمى «بالعلاج الإستبدالي» للأمراض الوراثية للإنسان، حيث من الممكن استبدال جين معين صحيح بآخر عاطل عن العمل بواسطة ناقل فيروس يدخل إلى خلايا الإنسان حاملا هذا الجين، ثم يندمج في مكانه المحدد على كروموسومات الخلايا البشرية. إن هذه الطريقة ليست بالحقيقة هندسة وراثية بالمعنى الصحيح حيث أن الشفاء لن يكون متوارثا إلا عند حشر الجين بشكل فعال داخل الخلايا الجنسية (الحيامن والبويضات)، أما الإمكانية الثالثة فقد نوقشت كثيرا ولكنها إمكانية نائية وهي الحصول على تغيرات كيميائية حيوية جذرية في النباتات الحقلية. تتركز البحوث الحالية على تجهيز النباتات الحقلية كالقمح بالقابلية على تثبيت النيتروجين بواسطة نقل جينات معينة من بكتيريا التثبيت النيتروجيني، التي تعيش بصورة طبيعية تكافلية على جذور النباتات البقولية. إن هذه النباتات الجديدة لن تحتاج إلى أسمدة نيتروجينية وستتمكن من العيش على الماء والهواء وضوء الشمس فقط.

هل هذه «الهندسة الوراثية» شيء جيد أم سيئ؟ إن مسألة الخطورة وما أثير حولها من جدل تبدو شيئا جيدا لكون أن مضمون هذه البحوث، التي تمت مناقشتها في مرحلة متقدمة أكثر من العادة، ويتم التعرف حاليا على الإمكانات والأخطار الناشئة، قد عمقت الوعي العلمي عند عامة الناس. ونحن مقتنعون الآن بأن هذه التكنولوجيا، بالرغم من قدرتها على تحوير التركيب الوراثي، غير قادرة على تحوير قدرات الإنسان وقابلياته وتصرفاته، حيث يعتقد البعض من العلماء الغربيين في علم اليوجينيا وتحسين النسل أن الذكاء والعدوان والقابليات الموسيقية... الخ هي وراثية. وبما أنه لم يثبت حتى الآن إطلاقا بوجود جينات تسيطر على هذه الأمور، ومازالت الأسس البيولوجية لها غير معروفة، فإن فكرة تخليق الإنسان السوبرمان مازالت مجرد خرافة تجدها في عقول هؤلاء العلماء وكتبهم، حيث أن «الهندسة» بطبيعتها الأساسية تعني معالجة الآليات التي سبق وأن تم تفهم

طبيعتها.

ويظهر أن الخطر الوحيد من الهندسة الوراثية هو إمكانية استخدامها عسكريا لإنتاج مختلف الأسلحة الجرثومية الفتاكة. وهذا السلام لا يمكنه التمييز والتفريق في تأثيراته، وسيكون في أيدي الإمبريالية وتجار الحروب المعادين لطموح الشعوب في السلام. ويبدو ولسوء الحظ أن هذا ما يحدث الآن. فالكثير مما يستخدم الآن لتقدم البشرية وتوطيد الرخاء والسلام لا يمكن استخدامه بشكل آخر لفناء البشرية.

١٦ المستقبل

لم يثر علم في القرن العشرين، باستثناء الفيزياء النووية، جدلا وحوارا وخوفا وأملا. مثل علم الوراثة. هذا العلم الذي ولد في بداية هذا القرن نتيجة الحاجة إلى توفير أنواع جديدة ومحسنة من النبات والحيوان، والذي نما تدريجيا ليصبح في طليعة العلوم التجريبية. ففي عقود قليلة تم توضيح تركيب الكروموسوم وإلقاء نظرة على الكثير من الظواهر الجزيئية للحياة مما مهد السبيل إلى «الهندسة الوراثية»، وهي واحدة من أرقى العلوم في يومنا الحاضر. والوراثة علم البيولوجيين الذي نأمل منه جعل أحلام البشرية حقيقة واقعة. فلقد منحنا علم الوراثة نظرة جديدة لتاريخ الحياة والإنسان. فنحن نعلم اليوم علم اليقين أننا لسنا إلا جزءا من هذه الحياة وأن جذورنا هي جذور الحياة، وأن تاريخنا قد ترك بصماته على تصميمنا الوراثي. نحن نملك جينات مشتركة مع كل أنواع الحياة القديمة والحاضرة... مع كل أنواع الكائنات الحية التي وجدت على هذه الأرض.

إننا نتوقع أن نرى الكثير من الإنجازات العلمية التي كانت إلى وقت قريب تبدو مستحيلة، وهانحن اليوم نرى بعضها. فالوراثة أصبحت علما تطبيقيا

دعى لحل عديد من المشاكل المستعصية للعصر، والتي تتراوح ما بين بناء وتكوين سلالات جديدة من النباتات الاقتصادية إلى تصحيح التشويهات والأمراض الوراثية. والوراثة تعني طريقة معينة في التفكير، وفي تفهم الحياة ومصيرنا البيولوجي إلا أنها أيضا علم تطبيقي-كما قلنا-لا يبحث عن أسرار الحياة ويفسرها فقط، وإنما يجد الحلول لما تفرزه هذه الحياة من أخطاء أيضا. فنحن ننشأ حاملين عالما وراثيا صغيرا معنا يضعنا في طريق فريد من نوعه، إلا أننا نحمل معنا إلى هذا العالم نواقصنا وعللنا. ونحن نعرف أن الأمراض الوراثية ليست بالنادرة، وهذا بالنسبة للأم التي تلد طفلا مصابا بعاهة فادحة مسألة تأخذ أبعادا كبيرة، وهنا تكمن أهمية الأبحاث الجارية في موضوع الوراثة الطبية.

وسيشهد العقد القادم سيطرة الهندسة الوراثية. فإنجازات المستقبل ستتخطى بلا شك أكثر أحلامنا جرأة. فالعديد من الجينات سيتم تحضيره وحشره في خلايا الكائنات الحية، وستصبح هذه الكائنات معامل لإنتاج الكثير من المواد الضرورية بالإضافة إلى إمكانية التشخيص المبكر للكثير من الأمراض الوراثية.

أسئلة للمناقشة:

فيما يلي بعض الأسئلة مطروحة للنقاش ولا أعتقد شخصيا بوجود جواب قطعي وشاف لمعظمها في الوقت الحاضر. ومعظم الأسئلة تتضمن آراء طرحت في هذا الكتاب الذي أرجو أن يكون قد أضاف لمعلوماتك ما تستطيع به مناقشة الأسئلة بصورة علمية وموضوعية، ومن أجل إعطائك فكرة عن مدى إثارة هذا الموضوع للجدل والنقاش اقرأ الحوار التالي:

الطبيب الأول: أرغب في سماع رأيك فيما يتعلق بالحالة التالية. إذا كان الأب مصابا بالسفلس والأم مصابة بالسل[1] ولهما أربعة أطفال. الأول أعمى، والثاني وافاه الأجل، والثالث أطرش وأخرس، والرابع كأمه مصاب بالسل... ما القرار الذي ستتخذه عند علمك أن المرأة حامل للمرة الخامسة؟

الطبيب الثاني: أعمل كل ما في وسعي على إنهاء الحمل.

---

(1) هذان المرضان ليسا وراثيين بالمعنى الصحيح للكلمة، أي لا ينتقلان من خلال جينيات

الطبيب الأول: بهذا تكون قد قتلت بيتهوفن!

1- لزوجين طفل مصاب بمرض تاي ساك وهو الذي يؤدي للعمى والموت قبل أن يبلغ الطفل أربع سنوات من العمر. وأكد الفحص الطبي أن كلا الزوجين ناقل لهذا المرض. آخذا بعين الاعتبار احتمال خمسة وعشرين بالمائة لولادة طفل مريض آخر هل تنصح الزوجين بالمحاولة مرة ثانية؟

2- لنفرض أن الزوجين حاولا مرة ثانية وثبت من فحص السائل النخطي المحيط بالجنين أن الوليد سيصاب بمرض تاي ساك. هل تعتقد بوجوب الإجهاض؟

3- إذا كنت أحد الزوجين في السؤال السابق. ما تأثير ذلك على إجابتك؟

4- لنفرض أنك واحد من الثلاثة بالمائة الحاملين لجين مرض التليف الحوصلي، والمريض بهذا المرض لا يستطيع هضم الأكل بصورة كاملة، وهو حساس جدا للإصابة بالأمراض المعدية، وتمتلئ رئتاه دائما بسائل يجب استخراجه يوميا مما يسبب آلاما رهيبة له. ويموت المريض عادة في سنوات المراهقة.

أ- هل تتزوج؟

- إذا ما تزوجت هل تحاول إنجاب أطفال؟

جـ- إذا ما حاولت الإنجاب وظهر من فحص النخط أن الجنين مصاب بهذا المرض (ويعني ذلك أن زوجتك أو زوجك تحمل هذا الجين أيضا)، هل تعتقد بوجوب الإجهاض؟

5- عرفت من نتيجة الفحص الوراثي أنك تحمل العديد من الجينات المؤذية والقاتلة، وعرفت أيضا بوجود أطباء إخصائيين بالهندسة الوراثية يستطيعون تغيير طبيعتك الوراثية عن طريق حقنك بفيروس معد ينقل لخلاياك بعض الجينات الصالحة. هل تخضع نفسك طواعية للعلاج؟

لنتصور أن لك طفلا مريضا بمرض وراثي خطير يكمن علاجه في رفع مستوى إنتاج أحد الإنزيمات في الجسم، ولا سبيل إلى ذلك إلا عن طريق أحد الفيروسات التي ثبت استحداثه لسرطان الجلد في الأرانب إلا أن سرطانيته لم تثبت بعد في الإنسان. هل توافق على علاج ابنك بهذا الفيروس؟

7- إذا كنت وزوجتك (أو زوجك) تحملان جينا متنحيا لأحد الأمراض

الوراثية الخطيرة.

أ-هل حقا تريد ولادة أو عدم ولادة أطفال؟

ب-هل تريد أن يؤخذ القرار نيابة عنك من قبل الدولة؟

8- حملت امرأة بتوأمين أحدهما مريض بمرض وراثي يؤدي إلى وفاة المصاب عند عمر ما بين خمس وعشر سنوات. أما الأخر فهو سليم معافى. علما بأن الإجهاض لا يمكن أن يجرى لأحدهما فقط، ما خيارك؟

أ- إذا كانت المرأة غير معروفة لك؟

بـ- إذا كانت المرأة أختك؟

جـ- إذا كانت المرأة زوجتك (أو أنت بالذات إذا كنت امرأة) ؟

9- هل ترغب في اختيار جنس طفلك القادم؟ لماذا؟

10- هل تحاول إن كانت زوجتك (أو أنت بالذات إذا كنت امرأة) عقيما في الحصول على طفل بواسطة أنبوبة الاختبار. في حالة علمك بإمكانية ذلك؟

(ملاحظة: اقتبست الأسئلة السابقة من كتاب «علم الوراثة» لمؤلفه جورج بيرنس).

قائمة المصطلحات العلمية

أجسام مضادة Antibodies

مواد توجد في أنسجة أو سوائل الكائن الحي تعمل على شل عمل أجسام دخيلة على الجسم كالجراثيم.

إجهاض Abortion

احتمال Probability

إمكانية وقوع حدث ما. يقاس بمقياس نهايته الصغرى الصفر ونهايته العليا الواحد الصحيح. أي أن قيمة الاحتمال عبارة عن كسر يقع بين صفر وواحد صحيح.

ارتفاع ضغط الدم Hypertension

إخصاب Fertilization

عملية اتحاد جاميت ذكر (حيمن(بجاميت أنثوي (بويضة)، لتكوين البويضة المخصبة.

أشعة سينية ray-X

أشعة مؤينة Ionizing radiation

أشعة كهرومغناطيسية تحرر اليكترونا عند اصطدامها بالذرة فتؤدي إلى تأمين الذرات والجذور والجزيئات. مثال الأشعة السينية.

اضطراب هنتنجتون العصبي Huntington‘s chorea

أطفال أنابيب الاختبار Test tube babies

اقتران Synapsis

ازدواج الكروموسومات المتماثلة أثناء الدور التمهيدي الأول للانقسام الاختزالي.

الخلية الأمية للبويضة (الأويسة) **Oocyte**

الخلية التي تنقسم انقساما اختزاليا لتكوين خلية البويضة. وتدعى قبل نهاية الانقسام الاختزالي الأول بالخلية الأمية الأولية وقبل نهاية الانقسام الاختزالي الثاني بالخلية الأمية الثانوية.

انتقاء **Selection**

تكاثر متمايز للتراكيب الجينية المختلفة. يعتبر أهم عامل يسبب تغيير نسبة الجينات في المجتمع.

انتقاء طبيعي **Natural Selection**

عملية طبيعية يتم فيها تفضيل وتمييز الأفراد المتكيفين بصورة أفضل مع البيئة وتميل إلى التخلص من الأفراد الذين لا يصلحون الذين لا يصلحون للمعيشة في تلك البيئة.

انتقال **Translocation**

تغيير في موقع قطعة كروموسومية من موقع لآخر على نفس الكروموسوم أو لموقع آخر على كروموسوم مختلف،

أنتيجين **Antigen**

مادة بروتينية تستحث في العادة إنتاج الأجسام المضادة عند مهاجمتها لجسم حي.

أنتيجينات الليوكوسايت البشرية (أ ل ب)

Human leukocyte antigens <HLA>

أنتيجينات متعددة توجد على سطوح خلايا الليوكوسايت وبعض الخلايا الأخرى لها علاقة بقبول أو رفض الأنسجة المزروعة. تدعى كذلك بأنتينجنات التوافق النسيجي.

انفصام الشخصية **Schizophrenia**

إنقسام اختزالي **Meiosis**

عملية تكوين الجاميتات «في الكائنات الحية» عبارة عن انقسامان للنواة مصحوبتان انقساما وظيفيا واحدا للكروموسومات. من أهم نتائجه انفصال الكروموسومات المتماثلة واختزال عدد الكروموسومات إلى النصف.

انقسام خيطي **Mitosis**

عملية انفصال الكروموسومات طوليا إلى مجموعتين متكافئتين تؤدي إلى تكوين خلايا جديدة في مناطق الجسم النامية، ويحافظ على استمرار وبقاء عدد وشكل الكروموسومات ثابتين في الخلايا الجديدة.

انقسام خلوي **Cell division**

حينما تنقسم النواة تنقسم الخلية أيضا، وبطريقة تضمن انقسام المادة الوراثية والمحتويات السيتوبلازمية بصورة متماثلة وبحدود معينة.

انقلاب **Inversion**

إعادة ترتيب مجموعة من الجينات على الكروموسوم بشكل ينعكس فيه تسلسلها. فالكروموسوم الذي يكون فيه الترتيب الجيني مصمم على النحو التالي: أ ب ت ث ج ح قد يصبح أج ث ت ب ح.

أنكوجين **Oncogene**

جين مسؤول عن تحويل الخلية الطبيعية إلى خلية سرطانية.

أنيميا الخلايا المنجلية **Sickle-cell anemia**

مرض وراثي يحدث نتيجة تغير في عمل الهيموجلوبين. تحت ظروف نقص ضغط الأوكسجين، يتغير شكل خلايا الدم الحمراء من قرصي إلى منجلي.

أيضي **Metabolism**

يشمل العمليات الحيوية التي تجري داخل الكائن الحي كالتغذية والتنفس

والإفراز. تلعب الأنزيمات دورا رئيسا في الفعاليات الكيمياوية خلال العمليات الأيضية.

استنساخ **Transcription**

عملية تستعمل فيها المعلومات الوراثية الموجودة بصورة سلاسل قاعدية في الحامض النووي الديؤكسي رايبوزي لتكوين سلاسل قاعدية متممة في الحامض النووي الرايبوزي.

بويضة **Ovum**

خلية جنسية أنثوية ناضجة.

بويضة مخصبة **Zygote**

خلية تتكون من اتحاد خليتين جنسيتين ناضجتين (جاميتين) خلال عملية التكاثر الجنسي.

بروتين الجنين الألفي **Alpha-fetoprotein**

تحول **Transformation**

انتقال جين أو أكثر من خلية بكتيرية متهشمة إلى أخرى حية نتيجة احتفاظ المادة الوراثية على فعاليتها بعد مقتل الخلية وتهشمها.

ترجمة **Translation**

عملية تحدث في الرايبوزومات حيث تترجم المعلومات الوراثية المرسلة من الحامض النووي الديؤكسي رايبوزي إلى تسلسل معين من الأحماض الأمينية لصناعة البروتين.

تركيب جيني **Genotype**

تركيب وراثي (صورة وراثية) يعبر عن نوعية الجينات في كائن حي مثل (ق ق) أو (ق ق). يتشابه مظهر الكائنات ذات التركيب الجيني المتشابه.

تشوهات كروموسومية **Chromosomal abnormalities**

تشوهات ولادية **Birth defects**

تضاعف كروموسومي **Duplication**

تغير في تركيب الكروموسوم. وفيه تتصل قطعة كروموسومية بكروموسوم مماثل فيؤدي إلى تضاعف مجموعة من الجينات، مثال يغير التضاعف التسلسل أ ب ت ث ج إلى أ ب ت ث ت ث ج.

تغاير **Variation**

حدوث الاختلافات بين أفراد النوع الواحد من الكائنات الحية.

تغاير مستمر **Continuous variation**

تكاثر خلوي **cellular reproduction**

تلقيح اصطناعي **Artificial insemination**

تهجين **Hybridization**

تزاوجان بين أفراد النوع أو السلالة أو العرق الحيواني أو النباتي لغرض تكوين الهجين.

توزيع معتدل **Normal distribution**

مضلع تكراري يأخذ شكلا مستمرا على هيئة منحنى متصل ناقوسي الشكل ومتماثل تماما حول محور التماثل الذي يقطع المحور الأفقي عند المتوسط الحسابي. تتوزع معظم الصفات الكمية الوراثية توزيعا معتدلا.

توائم غير متشابهة أو أخوية **Non-identical or fraternal twins**

تنشأ من بويضتين تنطلقان خلال نفس دورة الطمث تتلقحان من قبل حيمنين كل على حده. ودرجة الاختلافات بين زوج التوائم غير المتشابهة مثيلة لما بين الأخوة الاعتياديين.

توائم متشابهة **Identical twins**

تنشأ من بويضة مخصبة واحدة تنقسم إلى جنينين خلال أدوار النمو الأولية وبالتحديد خلال الأربعة عشر يوما بعد الإخصاب. تكون متشابهة

الجنس والتركيب الوراثي.

ثالاسيمية خطيرة **Thalassaemia major**

ثالاسيمية غير خطيرة **Thalassaemia minor**

جاميت **Gamete**

خلية تكاثرية ناضجة ذكرية أو أنثوية (حيمن أو بويضة).

جدول تكراري **Histogram**

جنين **Embryo,foetus**

جين **Gene**

وحدة المادة الوراثية. وهو جزء الحامض النووي الديؤكسي رايبوزي الذي ينقل المعلومات لتحديد صناعة بروتين معين. له موقع محدد على الكروموسوم.

الحامض النووي الديؤكسي رايبوزي (دنا)

Deoxyribonucleic acid (DNA)

حامض نووي يحتوي على المعلومات الوراثية للخلية. يوجد على نحو متميز في الكروموسومات ويبقى في النواة كمستودع دائم للمعلومات ويتضاعف ويتوزع بدقة عند كل انقسام خلوي. مواد بنائه الأساسية هي سكر ديؤكسي رايبوزي وحامض الفوسفوريك وقواعد نيتروجينية.

الحامض النووي الرايبوزي (رنا)

Ribonucleic acid(RNA)

حامض نووي يختلف عن دنا في السكر الرايبوزي وإحدى القواعد النيتروجينية. هنالك ثلاثة أنواع وظيفية من هذا الحامض في الخلايا هي: رنا الرايبوزي ورنا الرسول ورنا الناقل. يساهم الأول في بناء مصانع التركيب البروتيني في الخلية، ويقوم الثاني بنقل الشفرة الوراثية من دنا بداخل النواة إلى مصانع التركيب البروتيني في السيتوبلازم. أما رنا الناقل

فيقوم بنقل الحوامض الأمينية إلى مصانع التركيب البروتيني.

حامض أميني **Amino acid**

كتلة البناء البروتيني الأساسية. هنالك عشرون حامضا أمينيا مختلفا في البروتينات وكل منها له تركيب عام.

حذف **Deletion**

فقدان قطعة من الكروموسوم تتضمن جينا أو أكثر.

حيمن **Sperm**

خلية جنسية ذكرية ناضجة.

ذوات النوى البدائية **Prokaryotes**

كائنات بسيطة أحادية الخلية مثال البكتيريا والطحالب الزرقاء المخضرة، التي لا تحتوي على أغشية نووية، ولا على عضيات محاطة بأغشية كالميتوكوندريا والكلوروبلاست.

ذوات النوى الحقيقية **Eukaryotes**

خلايا أو كائنات تحتوي على نواة حقيقية محاطة بغشاء نووي وعلى عضيات محاطة بأغشية كالميتوكوندريات وعلى كروموسومات متميزة. تشمل الخلايا الحقيقية معظم الكائنات عدا الطحالب الزرقاء المخضرة والبكتريا.

خلية **Cell**

كتلة بروتوبلازمية محاطة بغشاء وتحتوي على نواة. وهي جهاز متكامل ومتغير باستمرار، ويتراوح حجمها من حجم خلية البيضة في الطيور والتي تبلغ بضع بوصات في قطرها إلى البكتريا الدقيقة التي تبلغ أبعادها حوالي 1/10000ملم.

خلية دم حمراء **Red blood cell**

عبارة عن خلية فاقدة النواة في اللبائن عموما (عدا الجمل) بينما تحتوي على نواة في الطيور والزواحف والبرمائيات.

خلية دم شبكية **Reticnlocyte**

خلية دم حمراء بطور النضوج داخل نخاع العظام.

خنثى **Hermaphrodite**

خنوثة كاذبة **Pseudo-hermaphroditism**

ذكاء **Intelligence**

هو إجراء لتحليل المعلومات بشتى أنواعها وتوليد معلومات جديدة منها، ولا يظهر إلا عن طريق تبادل المعلومات مع البيئة. وهو وظيفة وليس قابلية أو قدرة متميزة، ولكنها وظيفة تقابلها بنية متطورة من المعلومات والخبرات يتضمنها بناء العقل.

ذوات النوى البدائية

ذوات النوى الحقيقية

رايبوزوم **Ribosome**

مفرد رايبوزومات وهي دقائق صغيرة ومتعددة متكونة من حامض رنا وبروتين، وهي موقع تركيب البروتين في الخلية.

زواج الأقارب Consanguinity

سبكتر وفوتوميتر **Spectrophotometer**

جهاز لقياس معامل انعكاس اللون.

سايتوبلازم (جبلة) **cytoplasm**

بروتوبلازم الخلية الذي يحيط بالنواة ويحتوي على العضيات الخلوية كالميتوكوندريات. يمثل كل الأجزاء الحية من الخلية فيما عدا النواة.

سركومة (غرن) **Sarcoma**

سرطان العظام والأنسجة الرابطة.

سرطان **Cancer**

خلايا غير طبيعية لا تخضع لسيطرة عوامل التخصص والنمو.

سنترومير الكروموسوم **Centromere**

منطقة اتصال لخيوط المغزل.

شجرة عائلة **Pedigree**

تاريخ أسلاف شخص ما بصورة جدول أو خريطة.

شكل مظهري **Phenotype**

الصفة المظهرية للشخص وتعتمد على التركيب الجيني إلا أن تشابه الأشكال المظهرية لا يعني تشابه التراكيب الجينية.

شفرة وراثية **Genetic code**

سلسلة من ثلاث وحدات بناء للحامض رنا الناقل مجاورة تشفر لحامض أميني واحد أثناء عملية نقل المعلومات الوراثية من النواة إلى السيتوبلازم لغرض بناء البروتينات. وهي أربعة وستون نوعا محددا العشرين حامضا أمينيا.

صبيغة **Pigment**

صفات كمية **Quantitative traits**

ضلع نموذجي **Pattern baldness**

طبعة **Template**

نموذج (أو قالب أو مرشد أو نسخة) في جزيء الحامض النووي الديؤكسي رايبوزي يستعمل لتحديد خصوصية جزيء الحامض النووي الرايبوزي الناقل. ولكون الازدواج القاعدي ملزما، فإن خيطا واحدا من السلاسل القاعدية يستخدم كطبعة لتثبيت نسخة سلسلة قاعدية أخرى.

طفرة **Mutation**

تغير في المادة الوراثية (فيما عدا تلك التي تحدث نتيجة العمليات الطبيعية كالانعزال والاتحادات الوراثية الجديدة) ينتقل بعد عملية الانقسام إلى الأجيال اللاحقة بصورة مطابقة للأصل.

طفرة تلقائية **Spontaneous mutation**

طفرة تحدث طبيعيا من دون استحداث بواسطة العوامل الكيمياوية أو

الفيزيائية.

عامل ريسوس Rh-factor

عاهة وراثية Genetic disorder

عبور Crossing-over

عملية تخمن وراثيا بظهور التراكيب الجديدة للجينات المرتبطة ويتثبت منها خلويا بظهور التراكيب الجديدة لأجزاء الكروموسومات. يحدث العبور نتيجة تبادل الجينات مؤديا إلى إنتاج اتحادات جديدة تختلف عما هي عليه في الأباء. والمصطلح عبور وراثي قد يعني الاتحادات الجينية الجديدة.

علم الوراثة Genetics

العلم الذي يدرس تركيب ووظيفة المادة الوراثية وطريقة عملها وانتقالها، كما يدرس طبيعة وانتقال الصفات والأمراض والعاهات من جيل لآخر.

عوامل وراثية Genetic factors

ويقصد بها الجينات.

فحص النخط Amniocentesis

عملية سحب قليل من سائل النخط المحيط بالجنين بواسطة إبرة دقيقة تغرز في جسم المرأة الحامل عند منطقة الجنين. يتم تحليل سائل النخط والخلايا الجنينية السابحة فيه لمعرفة الأمراض والتشوهات الوراثية في الجنين.

فصائل الدم Blood groups

فصائل غير متوافقة Incompatible groups

فصائل متوافقة Compatible groups

فيروس (راشح) Virus

دقائق متناهية في الصغر تتكون خارج الخلايا المضيفة من حامض نووي (دنا أو رنا) محاط بغلاف بروتيني. تصيب الفيروسات مختلف الخلايا الحيوانية والنباتية والبكتيرية فتسيطر بذلك على آليات الخلية المضيفة وتجبرها على تكوين دقائق فيروسية جديدة.

قاعدة نيتروجينية **Nitrogen base**

إحدى وحدات البناء الأساسية في الحوامض النووية.

قزامة **Dwarfism**

قناة فالوب **fallopian tube**

كرسينومة **Carcinoma**

سرطان الجلد والخلايا المبطنة للأعضاء المجوفة.

كروماتيد **Chromatid**

أحد الخيطين المتشابهين للكروموسوم. ينشأ من الانقسام الذاتي للكروموسوم خلال عمليتي الانقسام الخيطي والاختزالي. تشترك أربعة خيوط كروماتيدية لتكوين الوحدة الثنائية الكروموسوم خلال الدور التمهيدي الأول للانقسام الاختزالي.

كروموسوم **Chromosome**

تركيب خيطي الشكل، غني بحامض دنا، يحتوي على الجينات النووية، ويشاهد بصورة واضحة بشكل قضيبين عند تقلصه خلال عملية الانقسام النووي. ولكل نوع من الكائنات الحية عدد مميز من الكروموسومات.

كروموسوم سيني **chromosome-X**

كروموسوم يرتبط بعملية تحديد الجنس. تحتوي الأنثى في الإنسان ومعظم الحيوانات على كروموسومين من هذا النوع بينما يحتوي الذكر على فرد.

كروموسوم صادي **chromosome-Y**

كروموسوم نظير للكروموسوم السيني يوجد في خلايا ذكر الإنسان ومعظم الحيوانات. يحتوي على عدد قليل من الجينات، وفي الإنسان يحتوي على جينات الذكورة.

لوكيمية **Leukaemia**

سرطان الدم.

ليمفومة **Lymphoma**

سرطان الغدد الليمفاوية.

مبيض **Ovary**

غدة التكاثر الأنثوية في الحيوانات.

متبرع **Donor**

متغلب (سائد) **Dominant**

يطلق على فرد جيني له القابلية على إظهار أو بيان تأثيره بصورة كاملة وذلك بمنع الفرد الآخر من التعبير عن نفسه. تظهر الصفة التي يعبر عنها جين متغلب سواء كان التركيب الجيني نقيا أو هجينياً.

متنح **Recessive**

يطلق على فرد جيني ليس له القابلية على إظهار تأثيره بوجود فرد متغلب. لا تظهر الصفة التي يعبر عنها جين متنح إلا عندما يكون التركيب الجيني نقيا بالنسبة له.

مجهر ضوئي Microscope

مرض إدوارد Edward‘s syndrome

مرض البول الكيتوني الفينيلي Phenylketonuria

مرض التصلب الحدبي Tuberous sclerosis

مرض التليف الحوصلي Cystic fibrosis

مرض السكر Diabetes

مرض الصلب المفلوج (المشقوق) Spina bifida

مرض الظفر-الرضفة Nail-patella syndrome

مرض تاي-ساكس Tay-sachs disease

مرض تيرنر Turner‘s syndrome

مرض داون Down‘s syndrome

مرض نايمن-بك Niemann-pick disease

مرض نزيف الدم الوراثي Haemophilia

مرض هرلر Hurler‘s syndrome

مرض هنتر Hunter‘s syndrome

مرض وراثي Genetic disease

مرتبط بالجنس (مرتبط بالكروموسوم السيني) linked-X

جين يقع على الكروموسوم السيني أو صفة تتحد من قبل هذا الجين.

مستقبل Recipient

مصل بلازما الدم من دون الألياف. Serum

مصل مضاد Anti-serum

مصطلح مرادف للجسم المضاد.

موجات فوق صوتية Ultra-sound

موجات ذات تردد عال جدا بحيث لا يمكن سماعها من قبل أذن الإنسان تستعمل هذه الموجات في الفحص الطبي لجنين الإنسان.

نسبة التوافق Concordance

درجة التشابه بين التوائم أو الأخوة لصفة واحدة معينة. يعبر عنها بنسبة مئوية.

نظائر مشعة Isotopes

ذرات من نفس العنصر لها نفس العدد الذري لكنها تختلف في الوزن الذري وتكون صفاتها الكيمياوية متشابهة، مثال: الهيدروجين الثقيل والفسفور 32.

نقي Homozygote

فرد تحمل كروموسوماته جينات متماثلة مثال: ب ب، ق ق، ك ك، ص ص. ينتج الفرد النقي جاميتات من نوع واحد فيما يتعلق بمنطقة جينية معينة فلا يمكن ملاحظة انعزال العوامل كما هو في الهجين.

نواة Nucleus

جزء الخلية الذي يحتوي على الجينات والكروموسومات. تحاط بغشاء نووي وتشكل الأحماض النووية مادتها الكيمياوية الرئيسة. تكون النواة على الأكثر في الخلايا الفتية كروية الشكل ووسطية الموقع، وفي الخلايا المتميزة لا يكون للنواة شكل ثابت أو موقع محدد. وظيفتها السيطرة على الفعاليات الخلوية المختلفة ونقل الخصائص الوراثية.

نوية Nucleolus

تركيب أو تراكيب حبيبية متميزة توجد في نويات ذوات النوى الحقيقية تلعب دورا في عمليات تركيب حامض رنا والرايبوزومات وترتبط بمنطقة كروموسومية محددة.

هندسة وراثية **Genetic engineering**

العلم الذي يدرس الأساس الجزيئي للوراثة، ويعمل على نقل مواد وراثية من كائن حي لأخر. ومن ضمن تطبيقات هذا العلم إنتاج كميات هائلة من المواد العضوية المهمة في الصناعة والطب والزراعة من قبل عضيات بكتيرية حولت إلى مصانع بيولوجية.

هورمون **Hormone**

ناتج عضوي لنوع خلوي معين في الجسم ينتقل عبر السوائل إلى أقسام أخرى من الجسم حيث يؤثر على الفعاليات الحيوية أو يخدم الجسم كعامل تنظيمي.

هيموجلوبين **Haemoglobin**

بروتين يوجد في خلايا الدم الحمراء مسؤول عن نقل الأوكسجين في الجسم.

وحدة ثنائية الكروموسوم **Bivalent**

زوج من الكروموسومات المتماثلة المقترنة تتكون من أربعة كروماتيدات.

وراثة **Heredity**

وراثة كمية متجاوزة (متعدية) Transgressive quantitative Genetics

وراثي (متخصص في علم الوراثة) **Geneticist**

ورم خبيث (سرطاني) **Malignant tumour (cancer)**

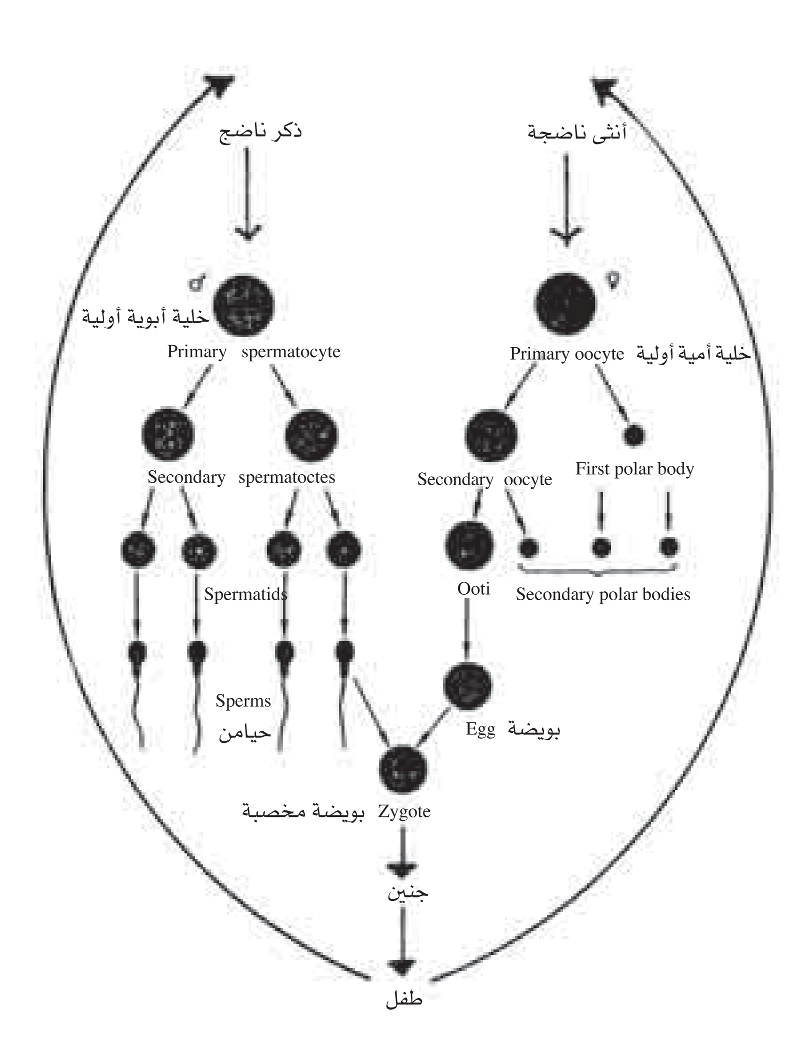
ورم غير خبيث (حميد) **Bengin tumour**

المصادر الرئيسية

- Avers, C.J.(1980) Genetics. D. Van Nostrand Company.
- Bodmer, W. F. and Cavalli - sforza L. L (1976) Genetics, Evolution and Man Aan Francisco, W.H. Freeman.
- Burns, George W. (1980) The science of Genetics. Macmillan Publishing Co. Inc.
- Emery, A. E. H. (1971) Elements of Medical Genetics. Edinburgh, E. & S. Livingstone.
- Kamin, Leon J. (1974) The Science and Politics of I. Q. Penguin Books.
- Mckusick V. A (1978) Mendelian Inheritance in Man, Baltimore, The Jhons Hopkins Press.

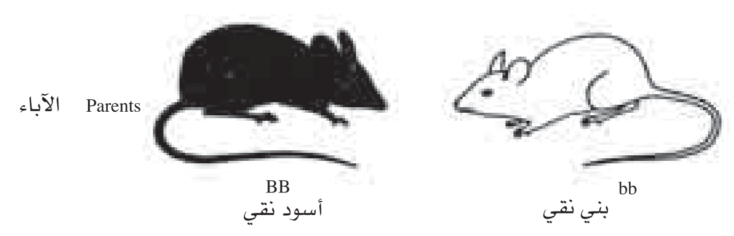
Old, R. W. and Primrose, S.B (1981) Principles of Gene Manpulation. Blackwell Scientific Publications. Oxford.
- Scientific American (1969) Facets of Genetics. W.H Freeman & Co. California.
- Scheinfeld, A. (1961) The New Yon and Heredity, Chatto and Windus, London.
- Stern, C. (1973) Principles of Human Genetics. San Francisco, W.H. Freeman.
- Thompson, J.S. and Thompson, M.W. (1980) Genetics in Medicine. W.B. Saunders Company, Philadelphia.
- Winchester A.M. and Mertens T.R. (1983) Human Genetics. Charles E. Merrill Publishing Company. Ohio

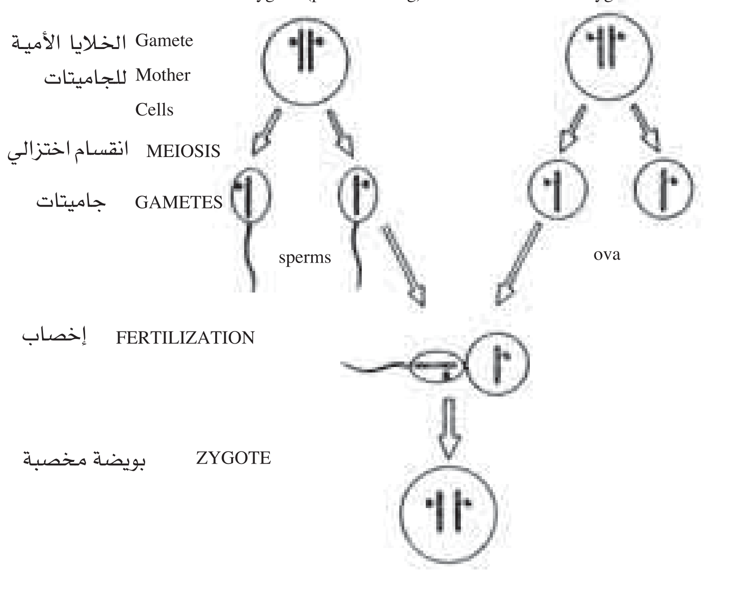
ملحق



١- دورة حياة الإنسان

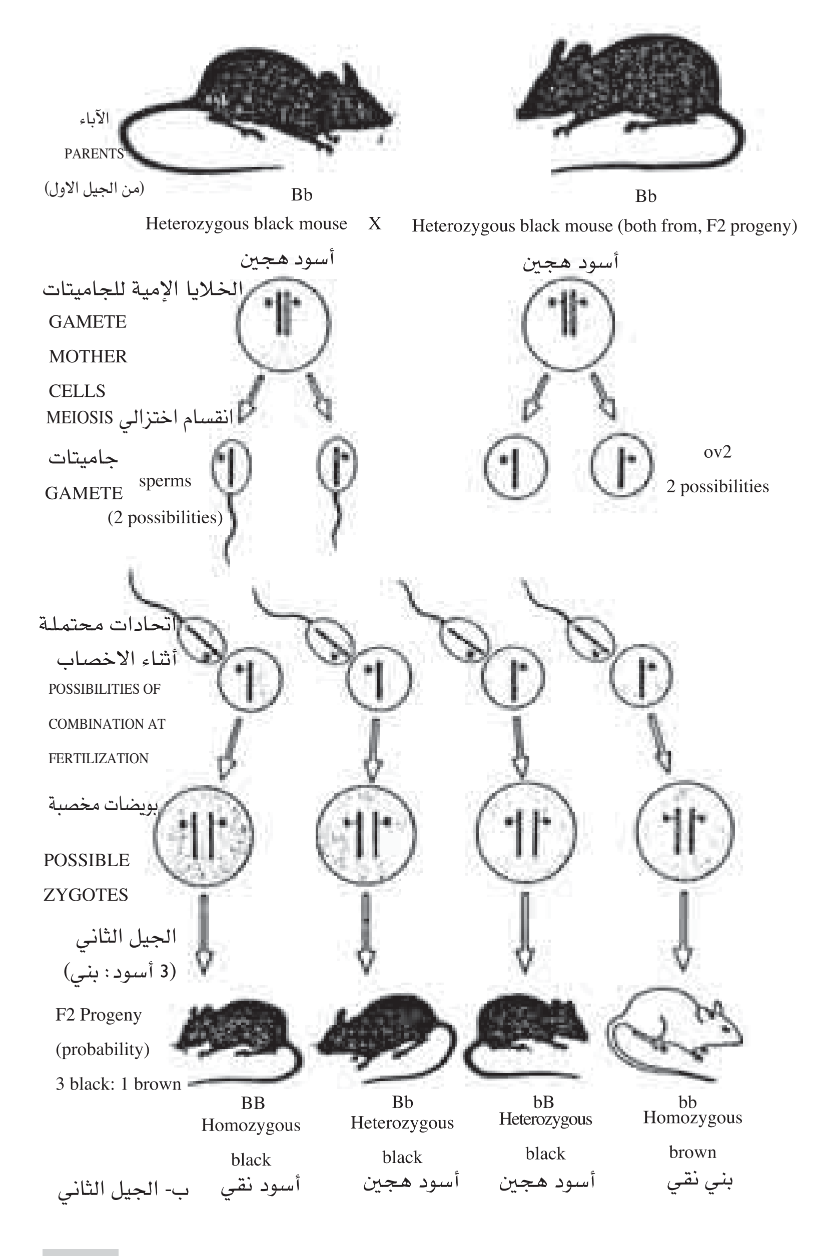
SINGLE-FACTOR INHERITANCE

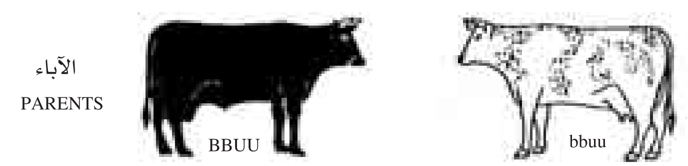






شكل (33) 2- لون الجسم في الفئران كمثال على وراثة عامل واحد أ- الجيل الأول


SINGLE-FACTOR INHERITANCE
الآباء
PARENTS
(من الجيل الاول)
Bb
Heterozygous black mouse X
Bb
Heterozygous black mouse (both from, F2 progeny)
أسود هجين
أسود هجين
الخلايا الإمية للجاميتات
GAMETE
MOTHER
CELLS
MEIOSIS انقسام اختزالي
جاميتات
GAMETE
sperms
(2 possibilities)
ov2
2 possibilities
اتحادات محتملة
أثناء الاخصاب
POSSIBILITIES OF
COMBINATION AT
FERTILIZATION
بويضات مخصبة
POSSIBLE
ZYGOTES
الجيل الثاني
(3 أسود : بني)
F2 Progeny
(probability)
3 black: 1 brown
BB
Homozygous
black
أسود نقي
Bb
Heterozygous
black
أسود هجين
bB
Heterozygous
black
أسود هجين
bb
Homozygous
brown
بني نقي
ب- الجيل الثاني



بقرة حمراء مبقعة Black, uniform bull x Red spotted cow ثور أسود كامل

الخلايا الأمية للجاميتات
GAMETE
MOTHER
CELLS

الإنقسام الإختزالي MEIOSIS

GAMETES جاميتات

sperms

ov2

إخصاب FERTILIZATION

بويضة مخصبة ZYGOTE

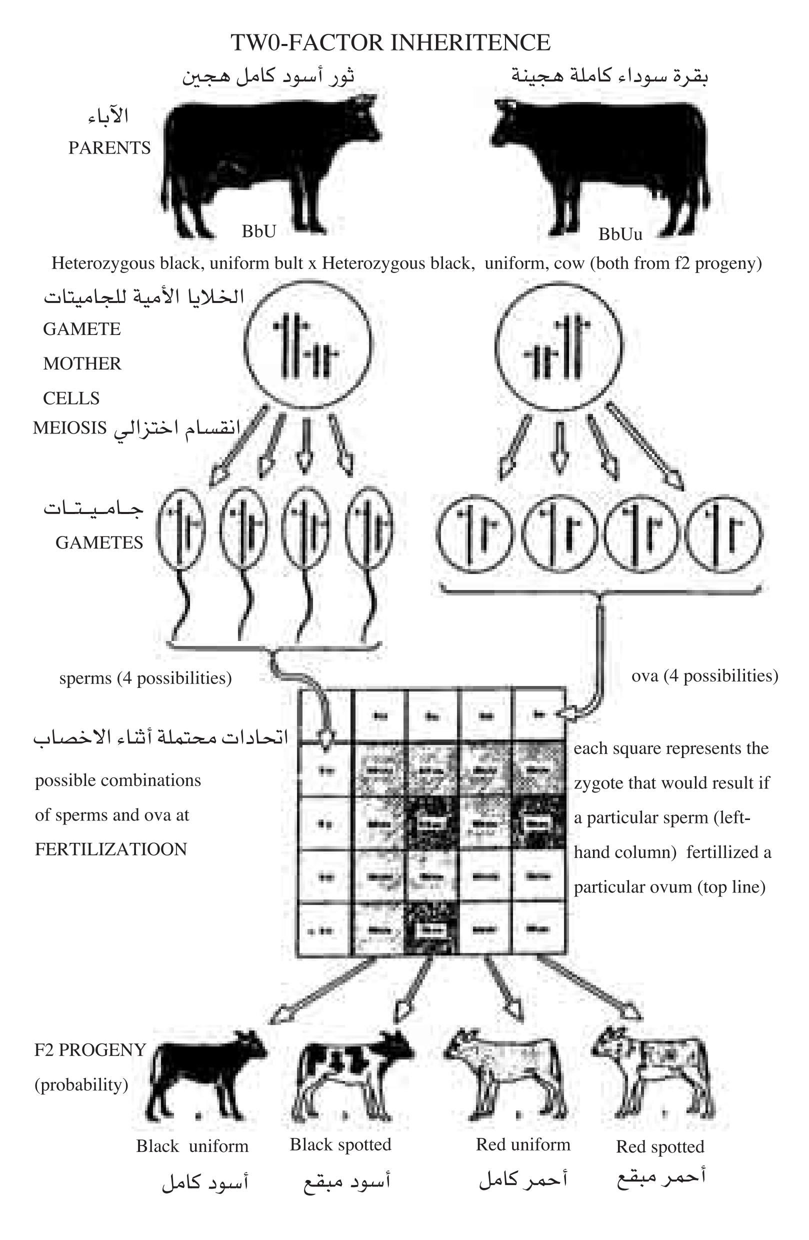
الجيل الأول
F1 PROGENY

BbUu BbUu BbUu BbUu

أسود هجين all heterozygous

3- لون الجسم في الماشية كمثال على وراثة عاملين

أ- الجيل الأول



ب- الجيل الثاني

المؤلف في سطور:

د. محمد علي الربيعي

* حصل على شهادة الدكتوراه من جامعة لندن.
* عضو في معهد البيولوجيا (MIBOIL) وجمعية الوراثة البريطانية.
* نشر عدة أبحاث في مجلات عالمية.
* عمل فترة أستاذا مساعدا في الوراثة في جامعة قاريونس، وأشرف على عدد من طلبة الدراسات العليا بقسم علوم الحياة.
* ترجم للعربية كتاب «تركيب البروتين».
* يعمل حاليا ضابط بحث رئيس في جامعة سري (Siri) حيث يشرف على إجراء بحوث ميدانية تتعلق ببكتريا الجذام.



الولايات المتحدة
والمشرق العربي

تأليف:

الدكتور أحمد عبد الرحيم مصطفى